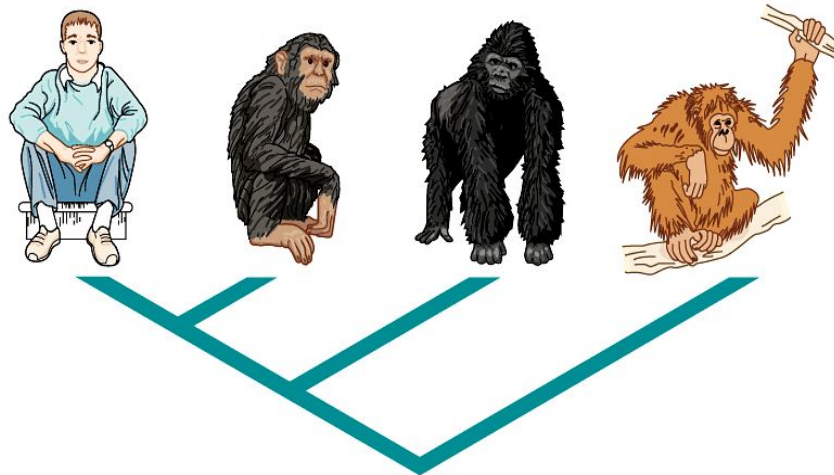


# Молекулярная эволюция и филогенетика

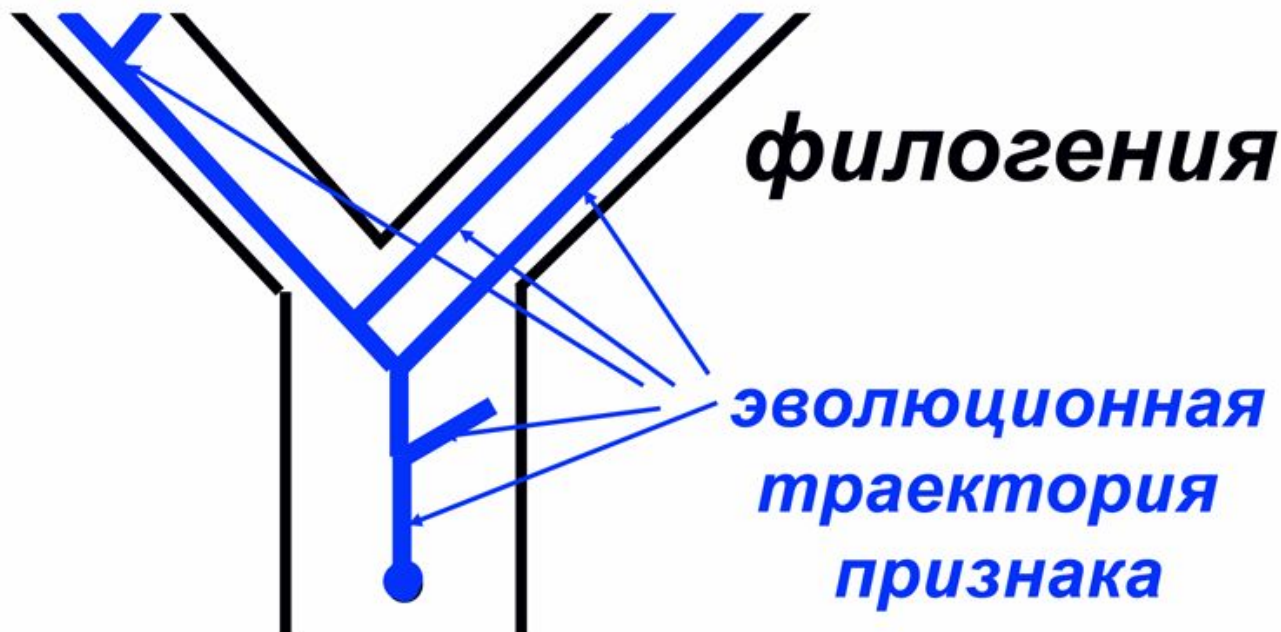
## Лекция 2

### Признаки



**Эволюция оставляет следы в виде признаков.**

**Филогения таксонов и траектория трансформаций признака не тождественны, однако они конгруэнтны, поскольку траектория остается внутри филогении**



# Признаки

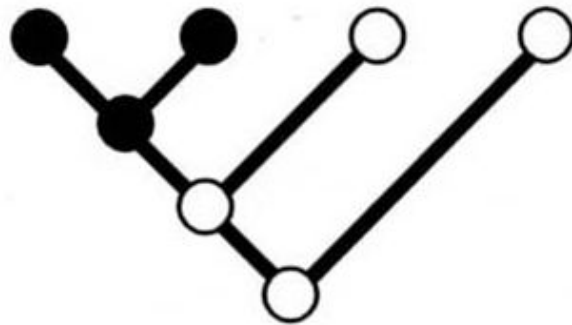
- В основе филогенетического анализа лежит идея генеалогической передачи признаков. Если распределения признаков, которые наблюдаются у организмов, унаследованы от общего предка, то анализируя эти распределения, теоретически можно восстановить филогенетические траектории отдельных признаков, а затем на этом основании восстановить филогении таксонов

# Признаки

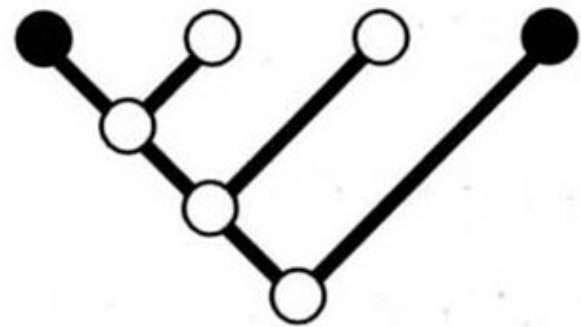
- Признаки разных организмов могут быть похожими или даже идентичными
- На этом основании можно рассчитать уровень сходства
- Но сходство не всегда отражает родство
- Более важное понятие - гомологичные признаки
-

# Признаки

**Гомология -  
сходство,  
обусловленное  
общим  
происхождением**



**Гомоплазия -  
сходство,  
не обусловленное  
общим  
происхождением**



Традиционное определение гомологии

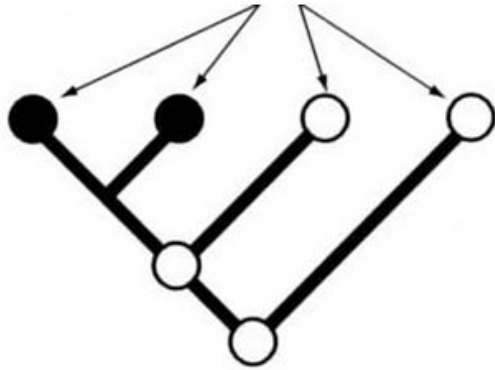
# Традиционное определение ГОМОЛОГИИ

Не всегда верно.

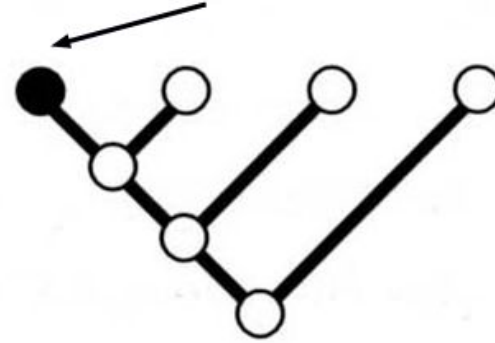
Гомологичные признаки могут быть  
несходными

# Типы гомологий ("старая" гомология и "новая" гомология)

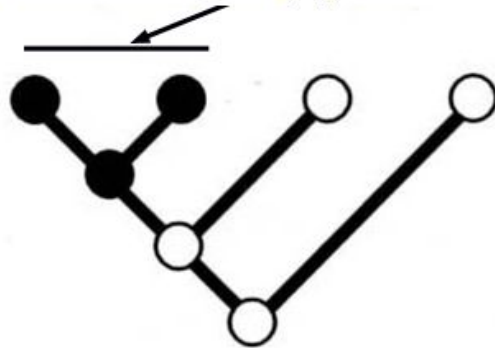
Апоморфия Плезиоморфия



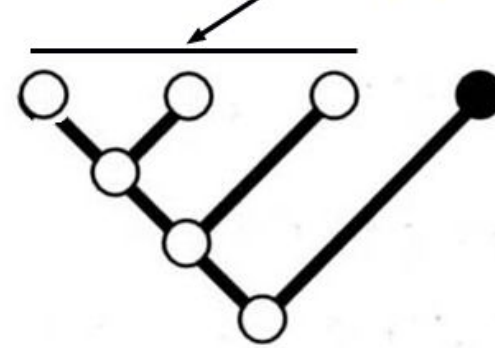
Аутапоморфия



Синапоморфия

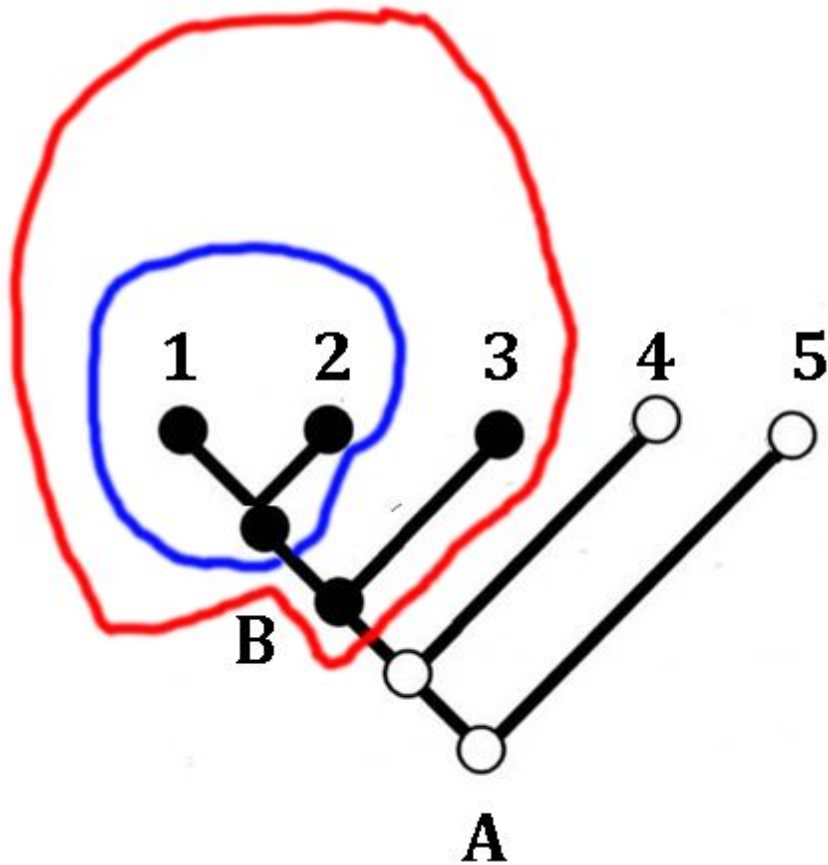


Симплезиоморфия



Примеры

# Относительность понятий "апоморфия" и "плезиоморфия"



Признак В является апоморфией для клады  $(1+2)+3$  (красная клада)

Однако для клады 1+2 он является плезиоморфией

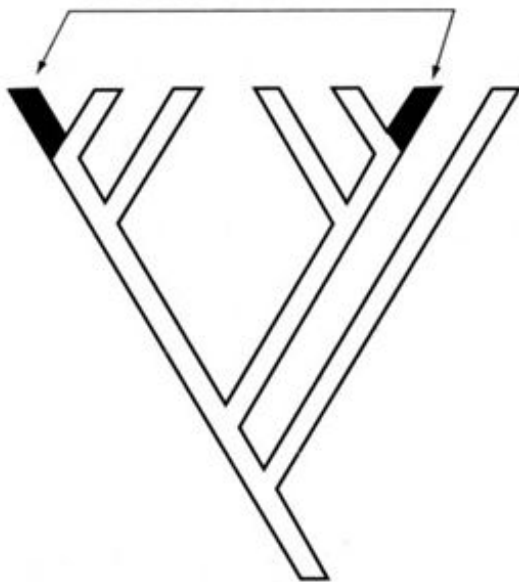


# Три типа гомоплазий

**параллелизмы**

**Parallel evolution**

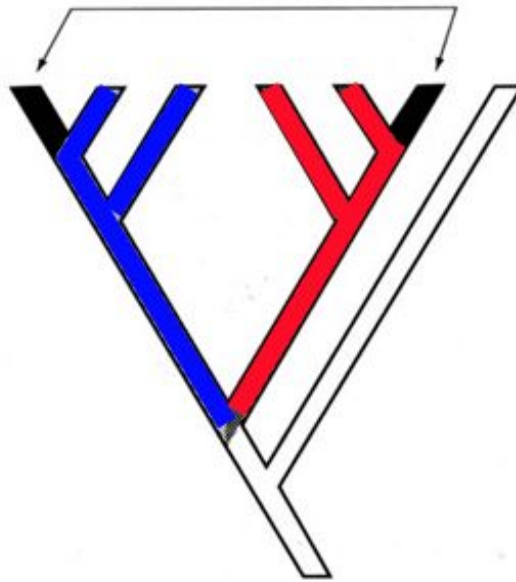
Independent evolution of same feature from same ancestral condition



**конвергенции**

**Convergent evolution**

Independent evolution of same feature from different ancestral condition



**реверсии**

**Secondary loss**

Reversion to ancestral condition

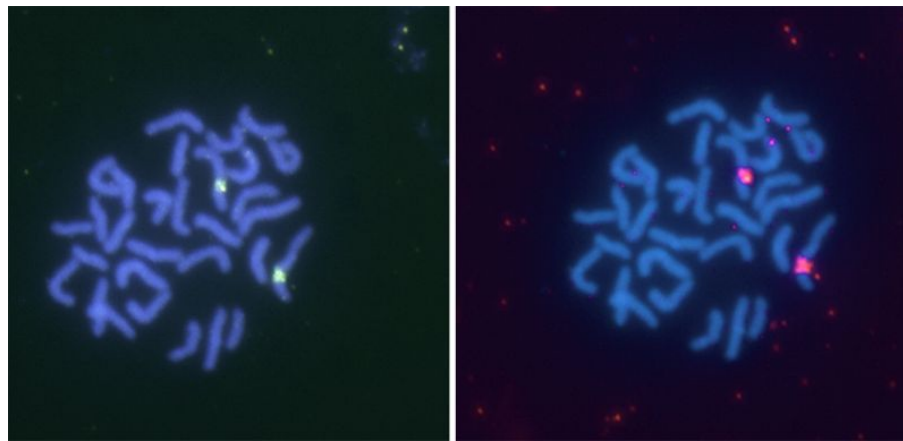
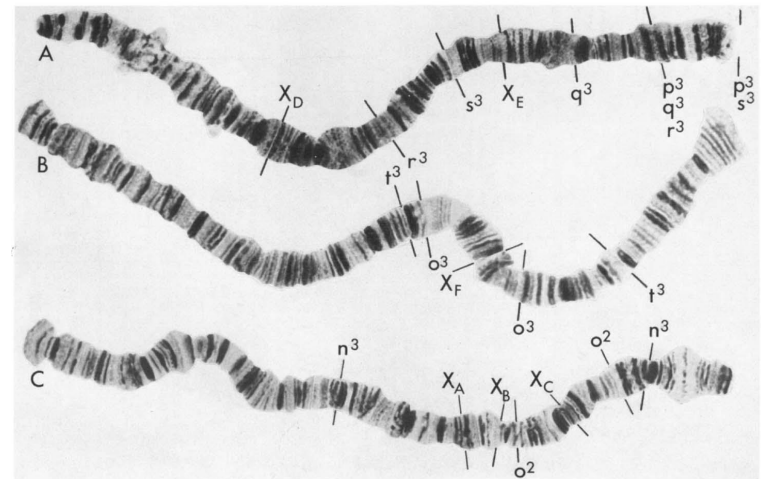


# Материальная реализация признаков

Теоретически можно использовать изменчивые признаки любой природы, например, экологические и поведенческие. На практике чаще всего используются морфологические, молекулярные и цитогенетические признаки

**ДНК:**

1            5            10  
**t a g c a a a a t g**



## Понятия “признак” и “состояние признака”

- Признак “щетинка”. Состояния признака: “щетинка длинная” – “щетинка короткая”

На генетическом (и молекулярном) уровнях состояния признаков - это аллельные варианты

Признак - ген А. Состояния признака: аллель А1, аллель А2, аллель А3

# Какие признаки пригодны для филогенетического анализа?

- Только наследуемые

# Какие признаки пригодны для филогенетического анализа?

- Только гомологичные
  - Гомология - соответствие признаков, определяемое общим происхождением (родством), т.е. полученное от общего предка
  - Негомологичные состояния организмов, даже если они похожи, не несут информацию об общем предке, и их нет смысла сравнивать и использовать для филогенетических целей.

# Какие признаки пригодны для филогенетического анализа?

- Не гомоплазии (гомоплазии, несмотря на сходство, не несут информации о филогенетическом родстве)
  - Гомоплазия - сходство (или даже идентичность), не являющееся результатом прямой передачи от общего предка

# Какие признаки пригодны для филогенетического анализа?

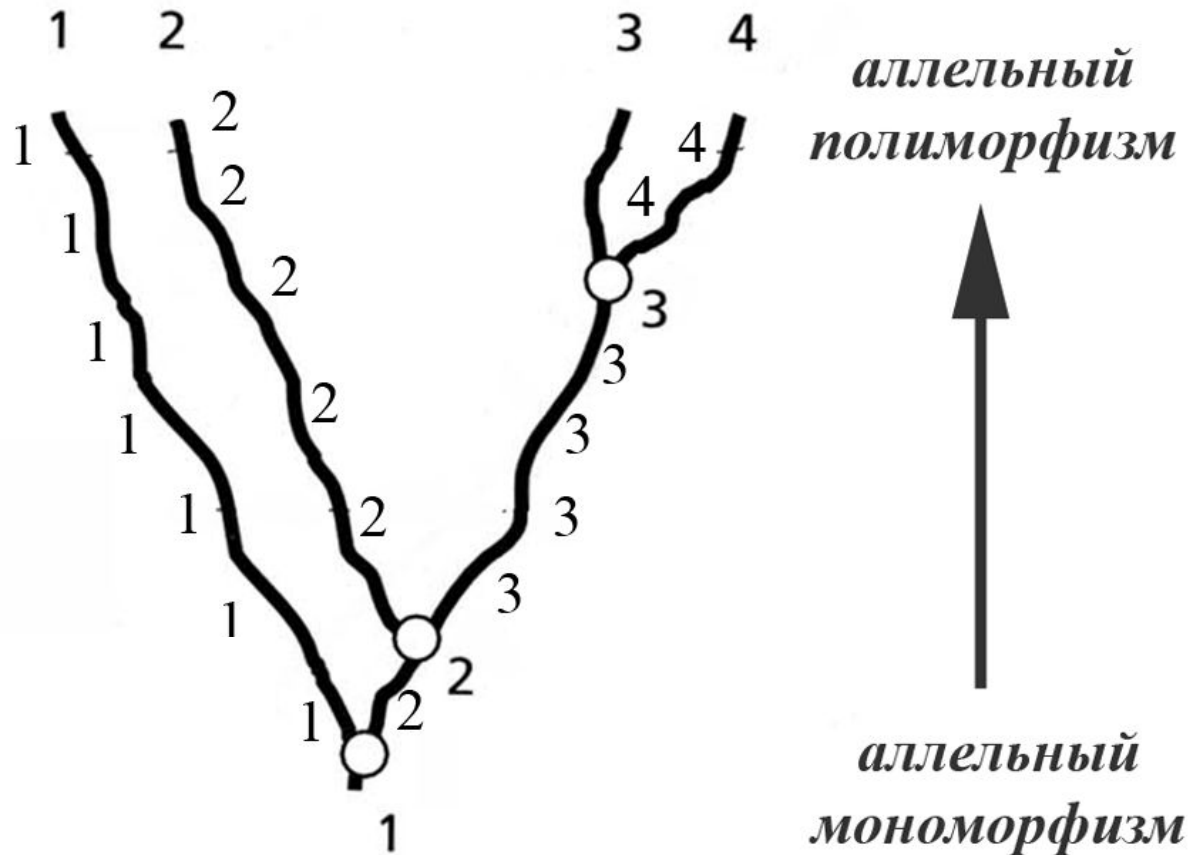
- признаки должны быть изменчивыми.
- Именно изменчивость позволяет делать какие-либо заключения об эволюции

## ■ Мономорфные и полиморфные признаки

- Мономорфные (фиксированные) – однотипные в пределах таксона (популяции) – в пределах таксона (популяции) имеется одно состояние признака
- Систематики любят работать с фиксированными признаками
- **Полиморфные** – в пределах таксона (популяции) имеется два и более состояний признака
- Молекулярные признаки часто полиморфны (поэтому важно поговорить о полиморфизме)

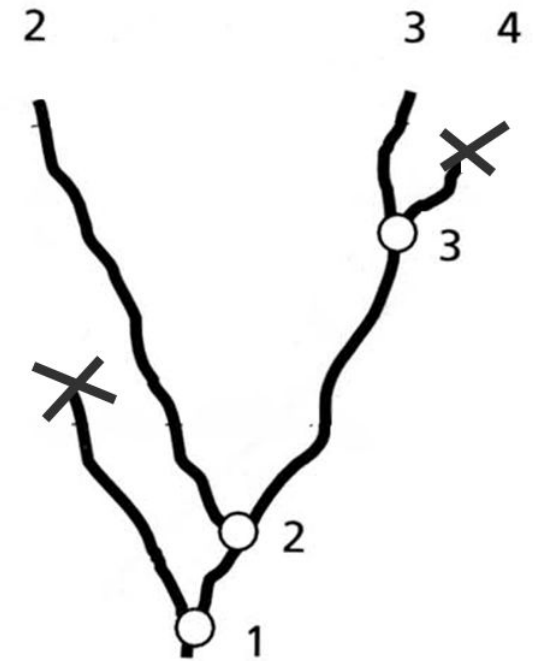
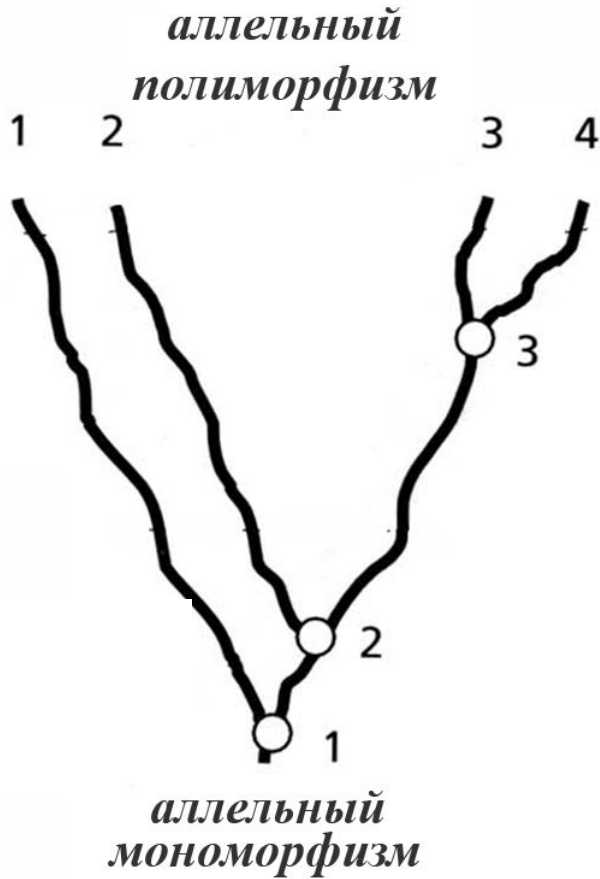


# История одного аллеля: мутации ведут к полиморфизму



Пример: группы крови

# История одного аллеля: вымирание аллелей ведет к мономорфизму



# Эволюция мономорфизма

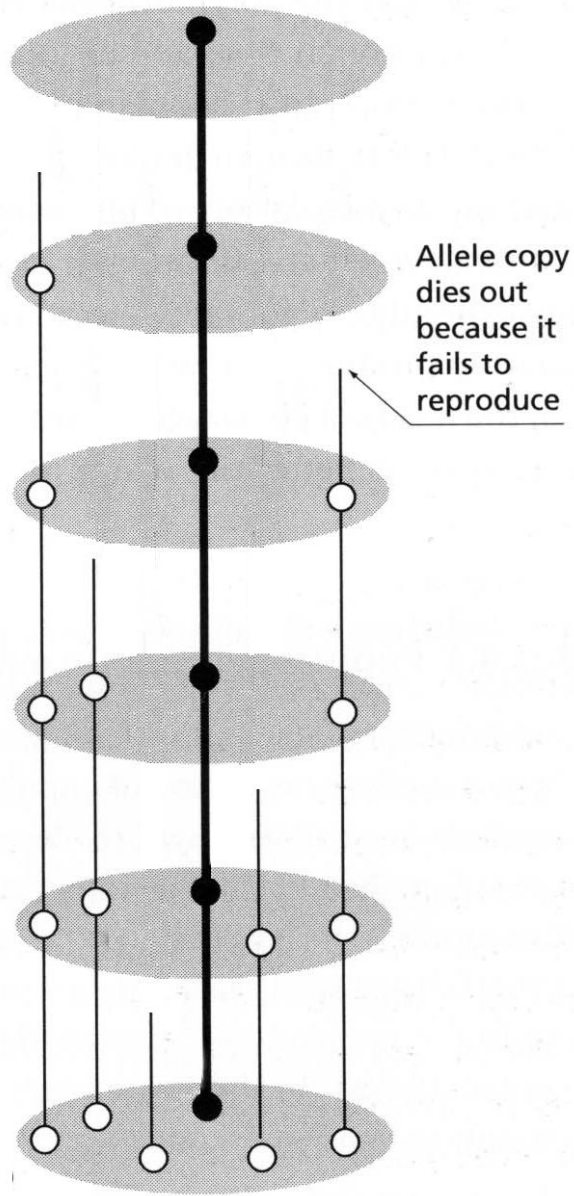
- Теорема популяционной генетики:

если новые аллели не возникают (нет мутаций), то со временем один из аллелей вытеснит все остальные

# Эволюция мономорфизма – история одного счастливого аллеля

- Каждая генерация продуцирует больше потомков, чем число, которое может выжить
- Уровень аллельного разнообразия у этих потомков = уровню аллельного разнообразия у предков

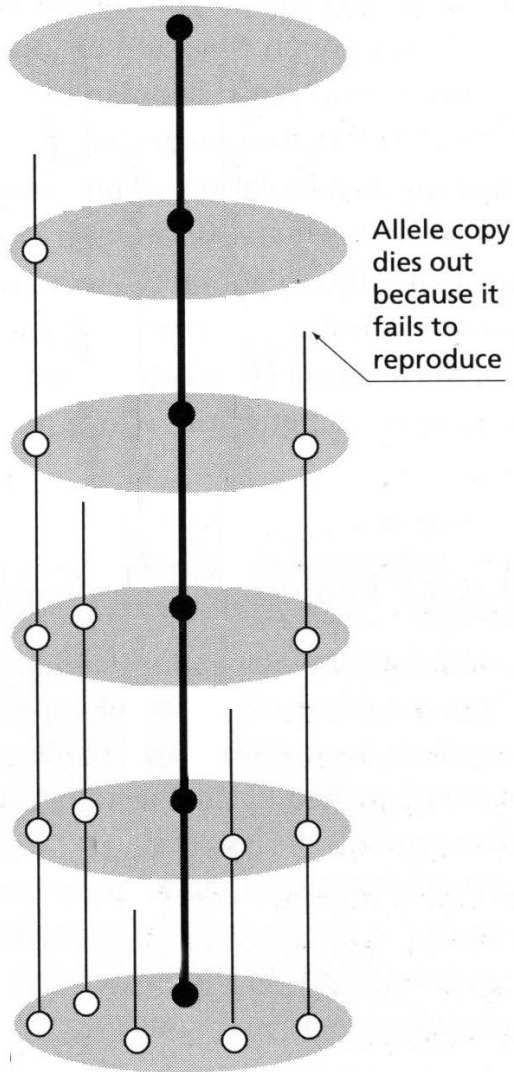
# Эволюция мономорфизма



- Часть потомков гибнет или не участвует в размножении, при этом всегда есть вероятность потери аллелей, особенно редких

- Этот процесс потери части аллелей повторяется в каждой генерации – аллельное разнообразие уменьшается

# Эволюция мономорфизма



- В конце концов остается один аллель –
- либо он случайно выживает,
- либо отбор способствовал его поддержанию.

# Пример:

- Эволюция человеческих фамилий в деревнях

# Пример:

- Потенциальная эволюция разнообразия направлений на биологическом факультете (вымирание кафедр)



## ■ Мономорфные и полиморфные признаки

- Мономорфные (фиксированные) - однотипные в пределах таксона (популяции) - в пределах таксона (популяции) имеется одно состояние признака
- Систематики любят работать с фиксированными признаками
- **Полиморфные** - в пределах таксона (популяции) имеется два и более состояний признака
- Молекулярные признаки часто полиморфны (поэтому важно поговорить о полиморфизме)

# Что такое молекулярный признак

## ДНК:

1        5        10  
tagcaaaatg

- Признаком является позиция (номер нуклеотидной последовательности – 1ая, 10ая и т.д.
- Состоянием признака является конкретный нуклеотид в этой позиции – **либо а**, **либо с**, **либо г**, **либо т**

# Полиморфизм

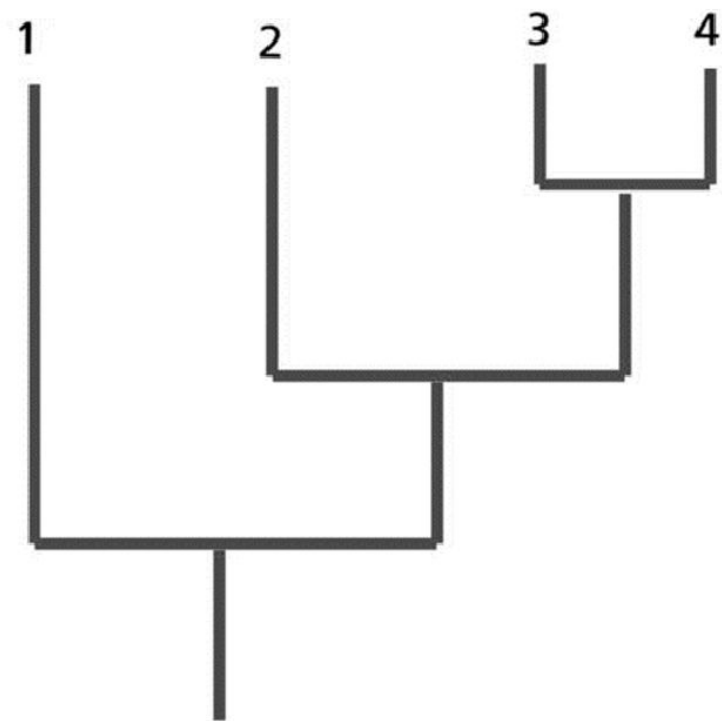
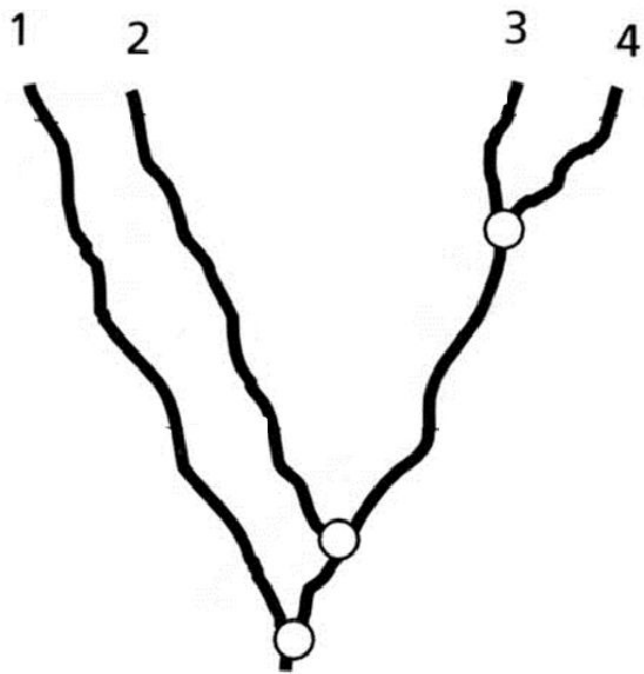
1        5        10  
tagcaaaatg

1        5        10  
aagcaaaatg

1        5        10  
cagcaaaatg

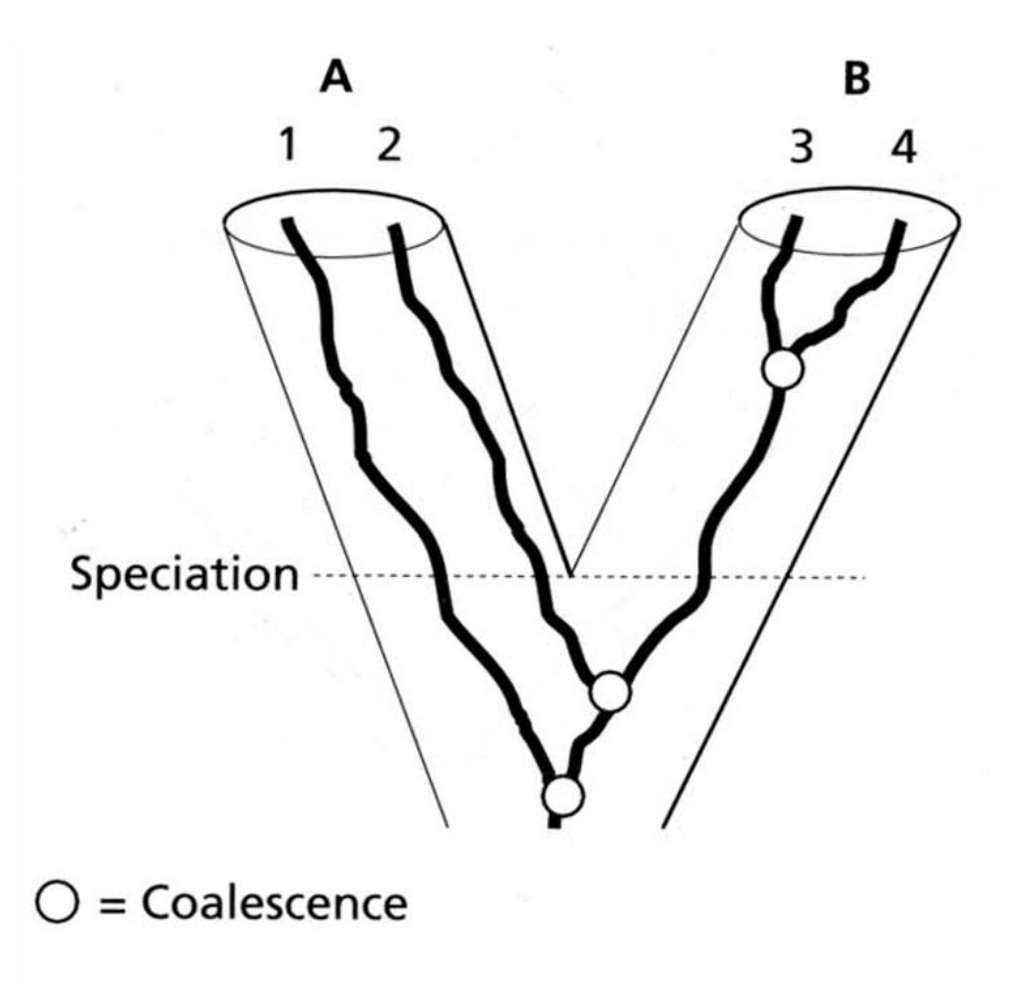
1        5        10  
tagcaaaatg

# Эволюционная история четырех аллелей одного гена



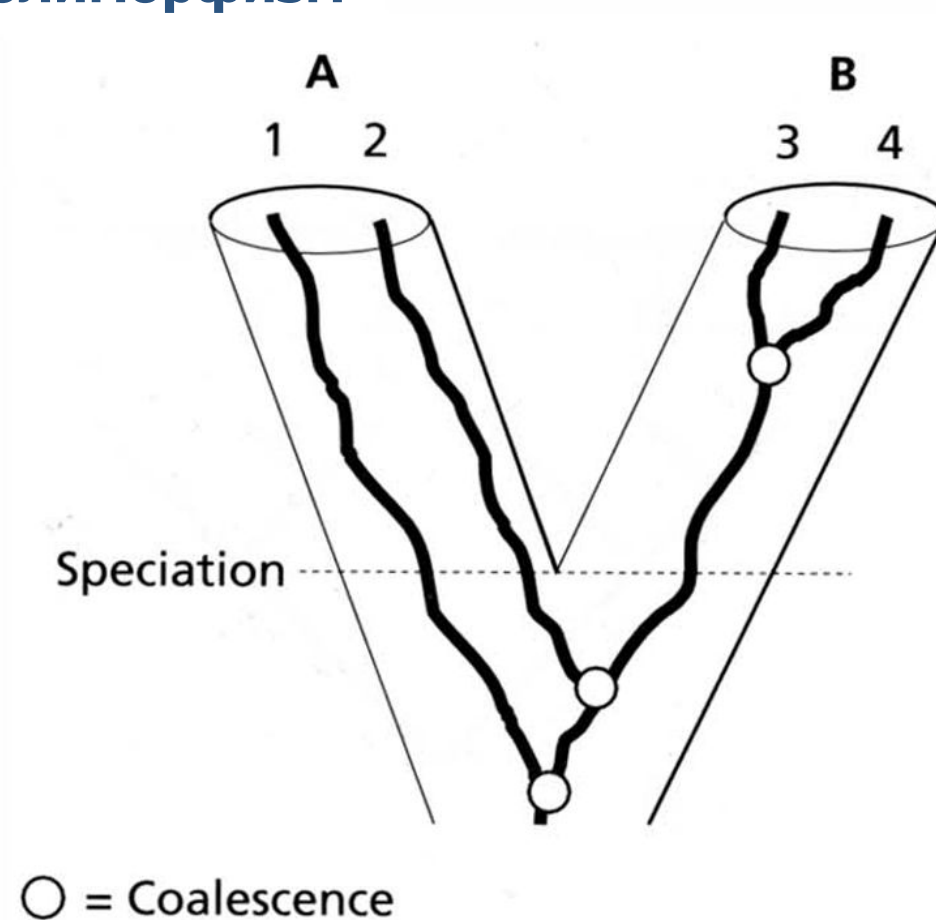
Филогения гена

# Филогения гена и филогения таксонов – это не одно и то же



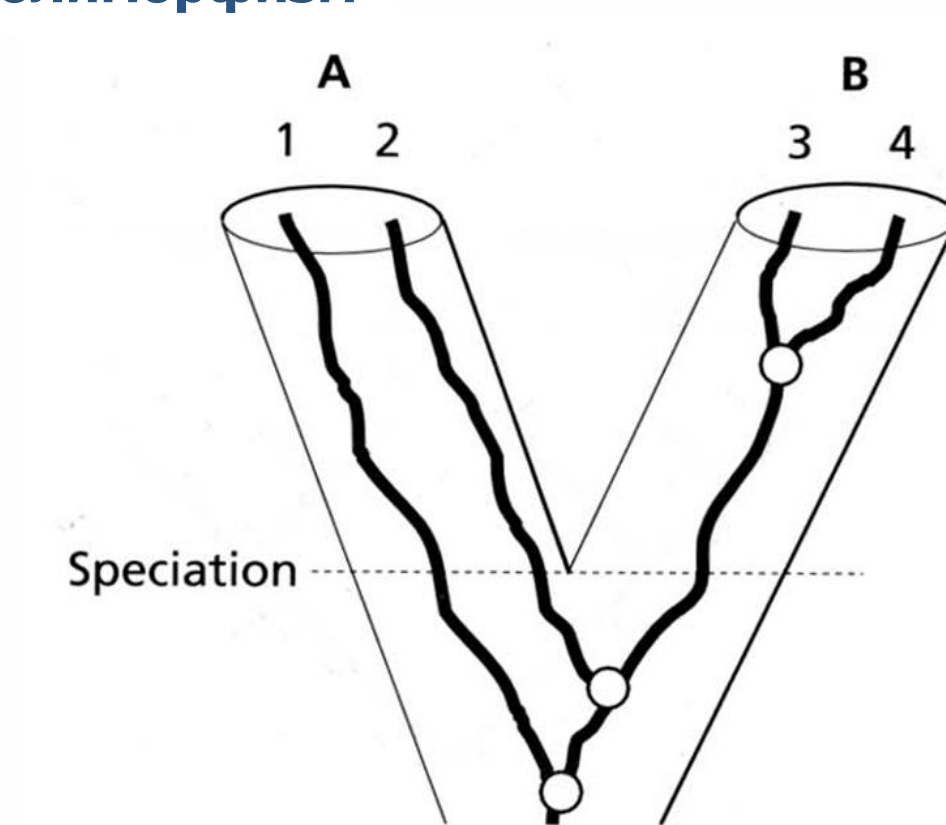
## Анцестральный полиморфизм

## Вновь приобретенный полиморфизм



**Анцестральный  
полиморфизм**

**Вновь приобретенный  
полиморфизм**



○ = Coalescence

**Точка коалесценции**

# Сортировка – это разделение аллелей по линиям

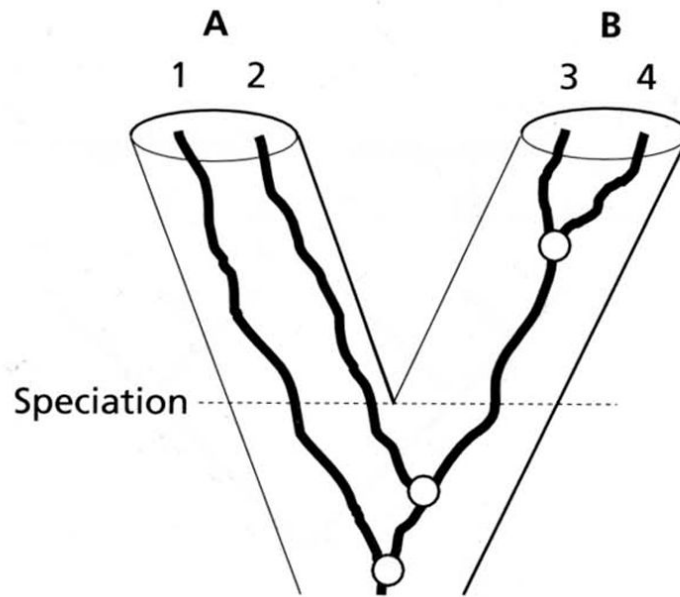
## Линия А

Неполная сортировка

= сохранение  
анцестрального  
полиморфизма;

= парафилия аллелей

= время коалесценции  
аллелей гена больше,  
чем возраст линии



## Линия В

Полная сортировка

= потеря  
анцестрального  
полиморфизма;

= монофилия аллелей

= время коалесценции  
всех аллелей гена  
меньше,  
чем возраст линии



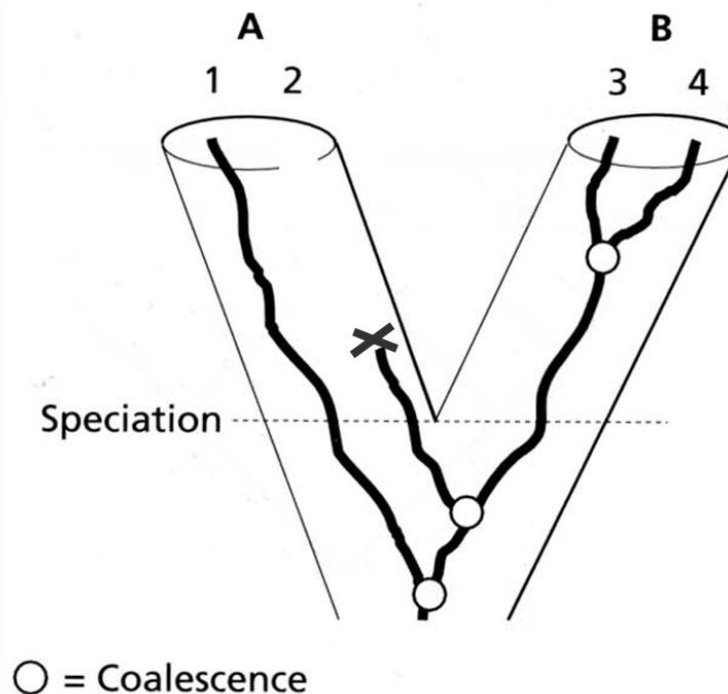
Сортировка (lineage sorting) - это разделение аллелей по филогенетическим линиям.

### Понятие линии

Линия - популяция (совокупность популяций) с собственной эволюционной судьбой

В качестве линии могут выступать популяции, подвиды, виды и таксоны высокого ранга

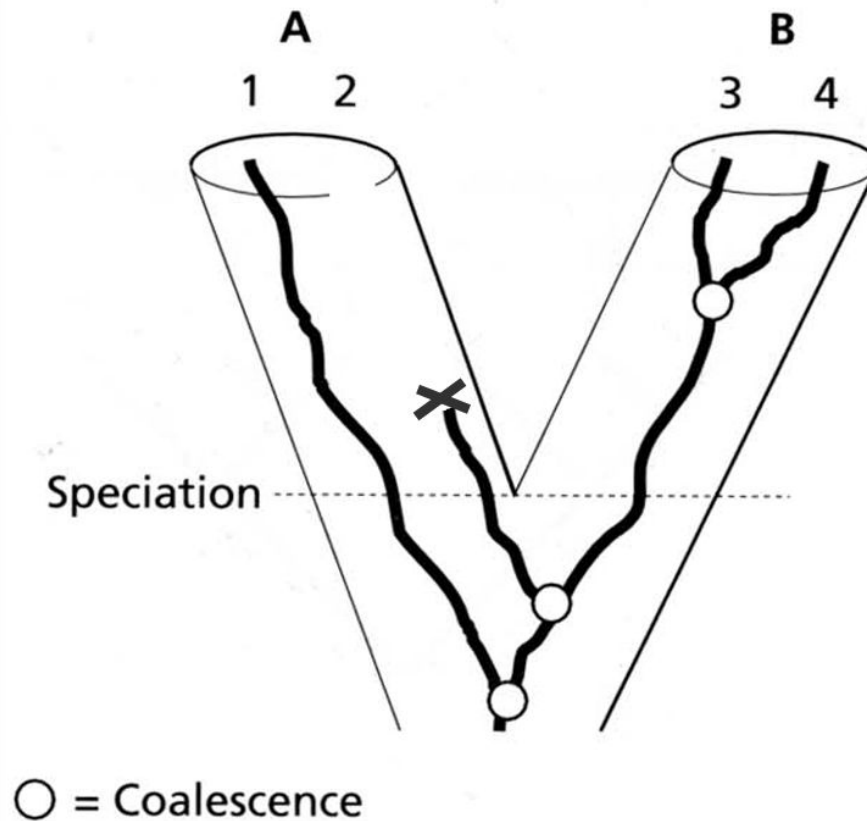
Чаще всего линии возникают в результате географического разделения



Сортировка (lineage sorting) - это разделение аллелей по филогенетическим линиям.

Сортировка включает:

- (1) случайное разделение аллелей при разделении линий,
- (2) вымирание аллелей,
- (3) возникновение новых аллелей



Со временем любая неполная сортировка превращается в полную сортировку!!!

Почему?

-древние аллели вымирают, а новые появляются уже внутри линии

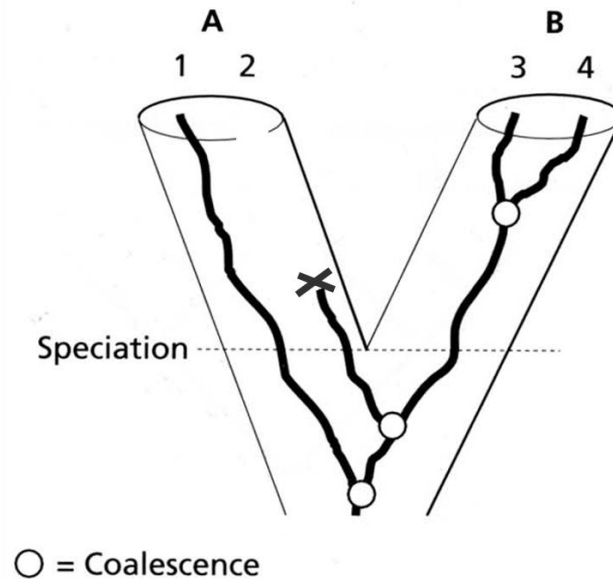
Линия А

Неполная сортировка

= сохранение  
анцестрального  
полиморфизма;

=парафилия

=время коалесценции  
аллелей гена больше,  
чем возраст линии



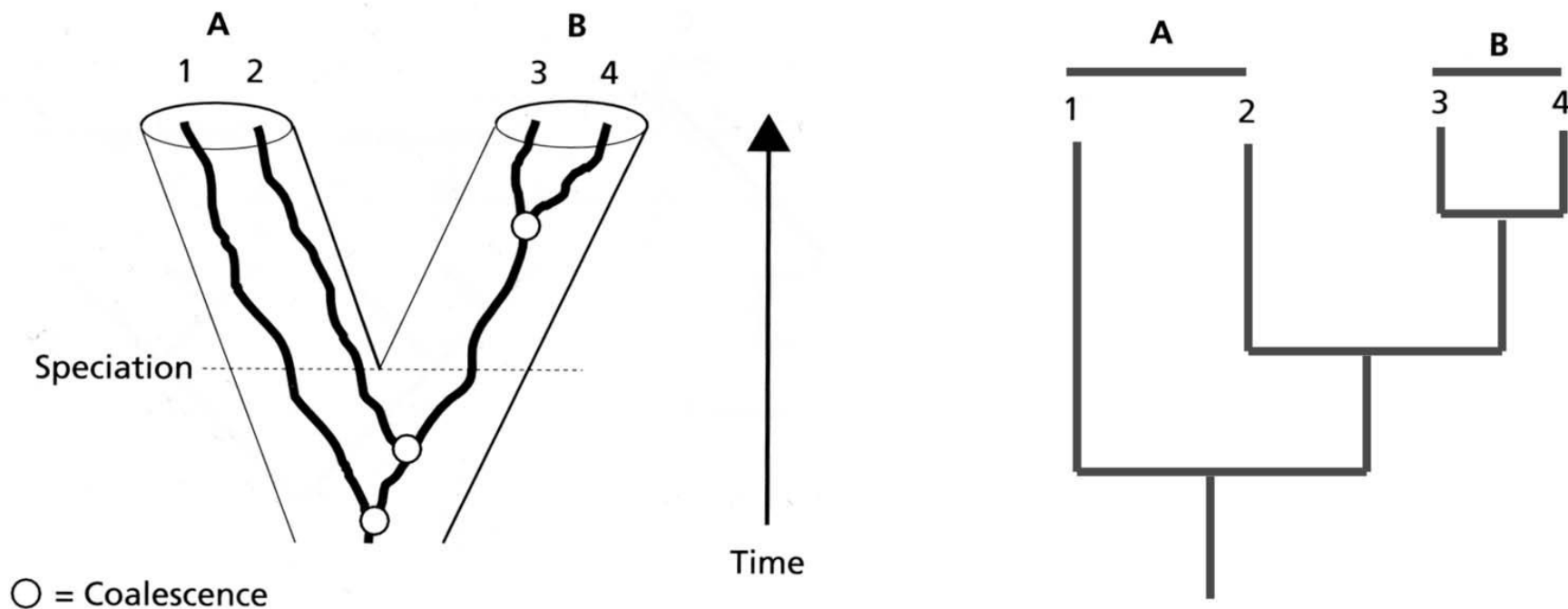
Линия В

Полная сортировка

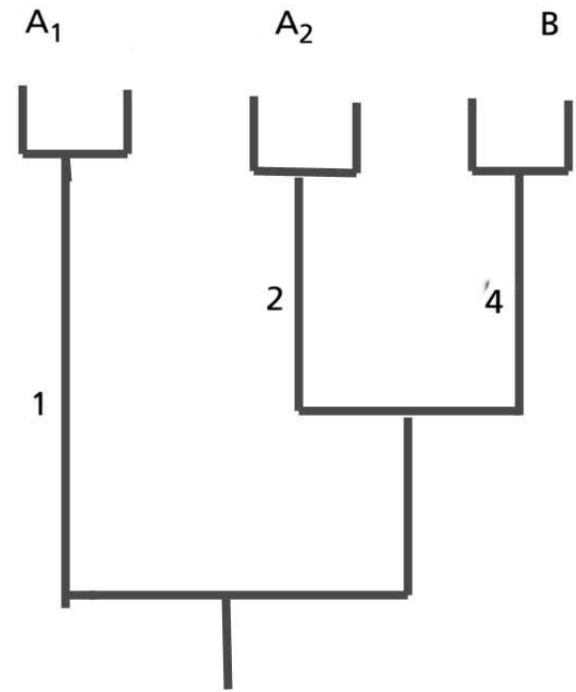
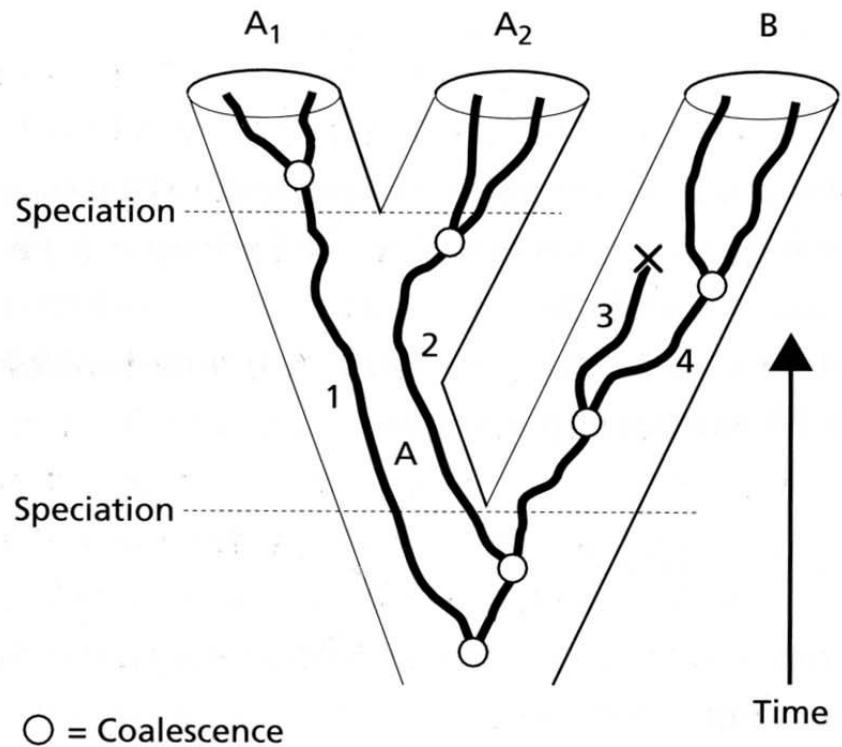
= реципроктная  
монофилия аллелей, т.е.  
все аллели внутри линии  
ближе друг к другу, чем к  
какому-либо аллелю  
из другой линии

=время коалесценции  
всех аллелей гена меньше,  
чем возраст линии

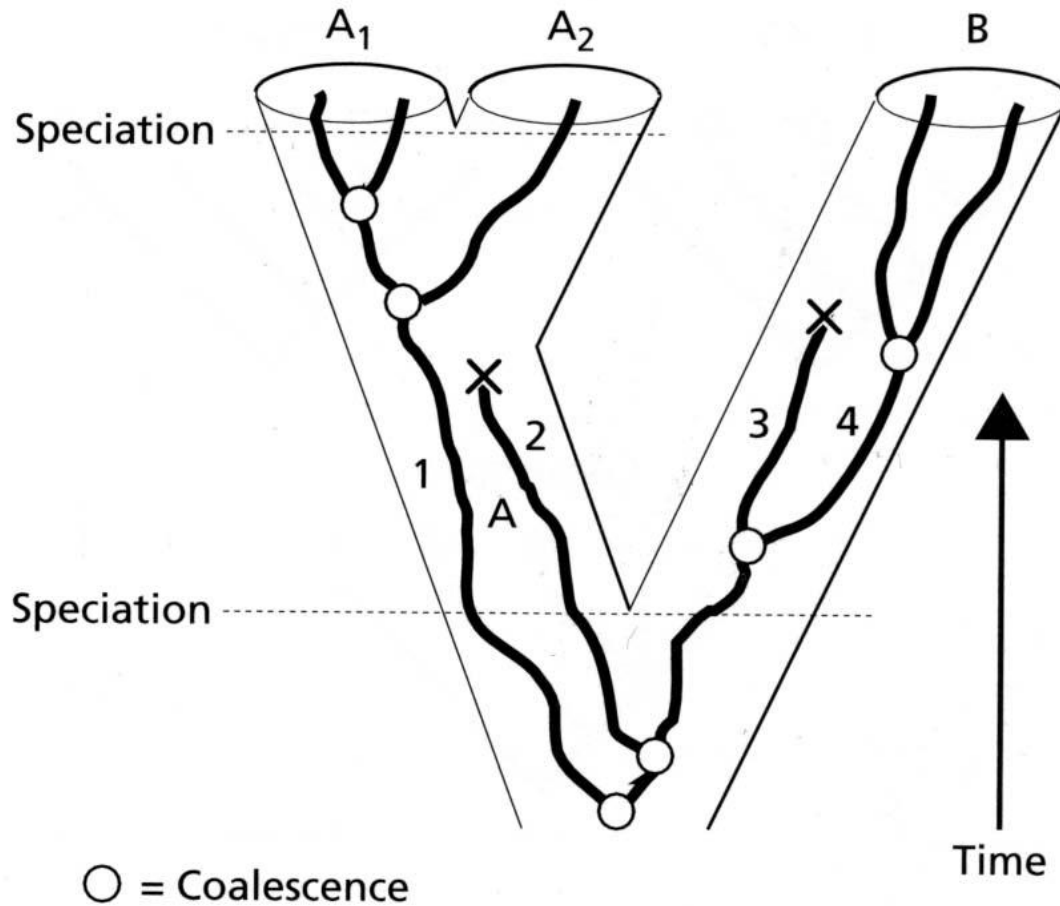
Неполная сортировка линий (аллелей) может быть причиной ошибочного определения границ видов



# Неполная сортировка линий (аллелей) может быть причиной неправильной филогенетической реконструкции



Чем больше интервалы времени между дивергенциями, тем больше вероятность, что произойдет полная сортировка линий (старые аллели вымерли, а все новые возникли в пределах линии), тем больше вероятность совпадения филогении гена (признака) и таксона



- Молекулярные признаки, несмотря на их специфику, имеют много общего с более традиционными морфологическими признаками
- Эти признаки, несмотря на их специфику, можно использовать достаточно стандартно, в рамках любой методологии реконструкции филогенеза

- Цитогенетические (=кариологические) методы в систематике:
  - возникли в начале 20 века, еще на заре развития генетики
- Молекулярные подходы:
  - 50-80ые годы 20 века - серологические реакции, электрофорез белков, ДНК-ДНК гибридизация;
  - современный этап - анализ нуклеиновых кислот, в первую очередь методом секвенирования ДНК

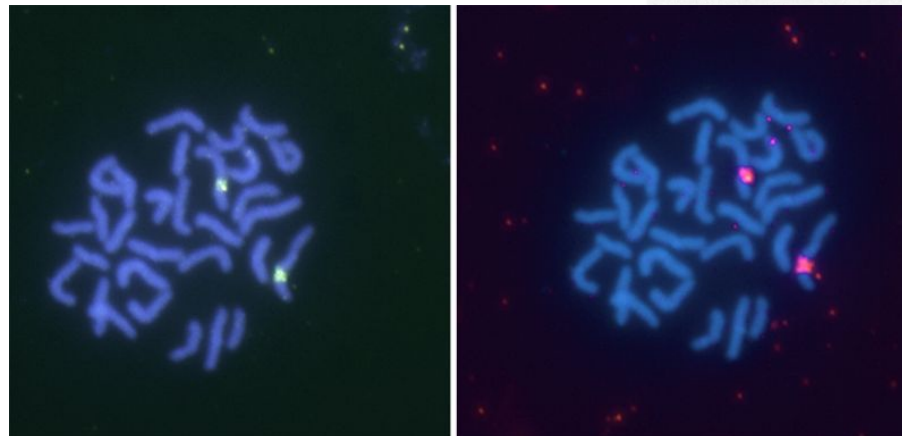
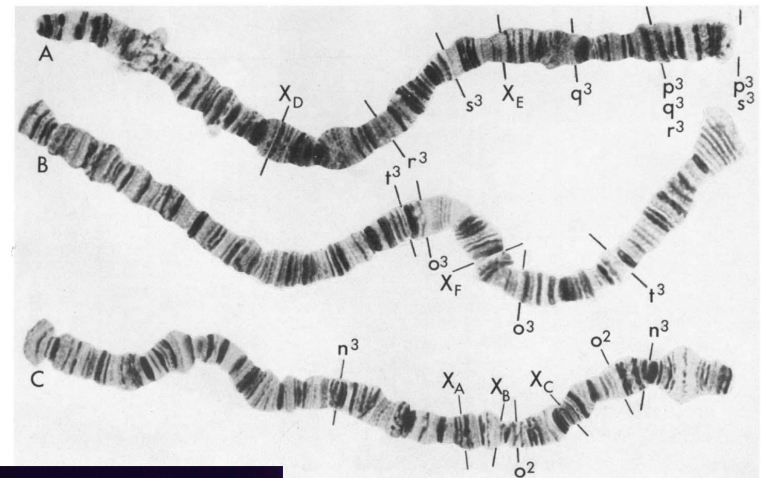


# Признаки

Нуклеотидные и аминокислотные последовательности как признаки, несущие филогенетический сигнал

**ДНК:**

1            5            10  
tagcaaaatg



# Что такое молекулярный признак

## ДНК:

- 1) единичный нуклеотидный сайт;  
1            5            10  
**tagcaaaatg**
- 2) ген (нуклеотидная последовательность, **ЛОКУС**)

## РНК:

- 1) единичный нуклеотидный сайт;
- 2) нуклеотидная последовательность

## Белок:

- 1) аминокислота;
- 2) полипептид

# Достоинства молекулярных признаков:

- 1) являются полноценными диагностическими признаками и несут филогенетический сигнал

# Достоинства молекулярных признаков:

- 1) являются полноценными диагностическими признаками и несут филогенетический сигнал;
- 2) они дискретны и могут быть очерчены однозначно и совершенно объективно (в отличие от признаков морфологии)

## Достоинства молекулярных признаков:

- 1) являются полноценными диагностическими признаками и несут филогенетический сигнал;
- 2) они дискретны и могут быть очерчены однозначно и совершенно объективно
- 3) соотношение между генотипом и фенотипом абсолютно прозрачно

# Достоинства молекулярных признаков:

**их очень много!!!**

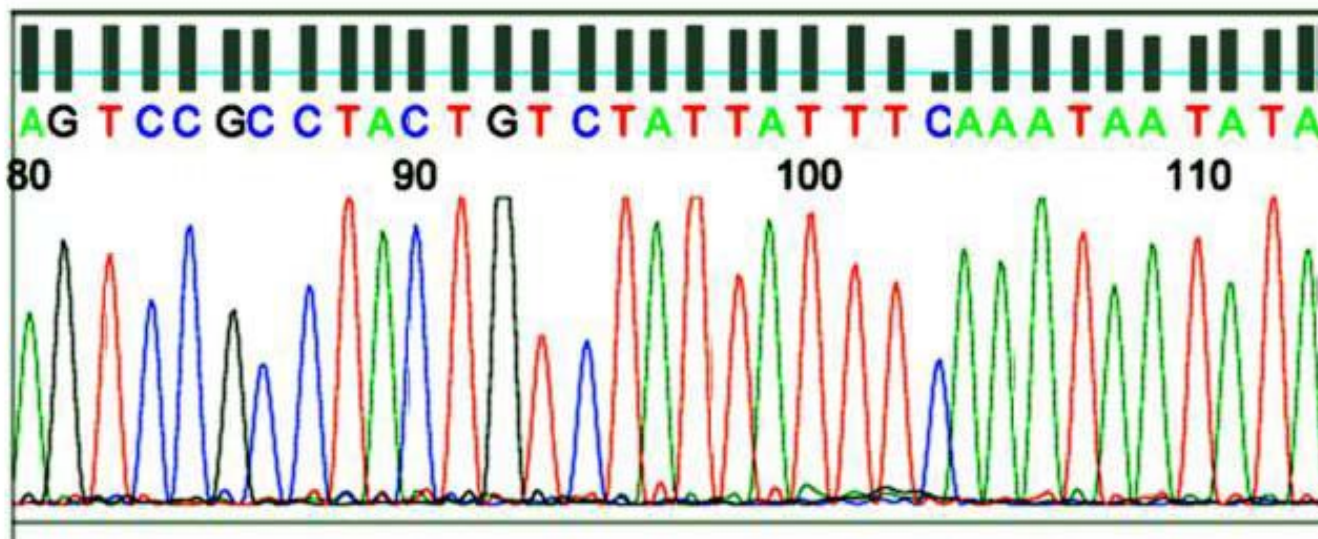
4) Геномы высших организмов состоят из миллиардов нуклеотидов, соответственно имеются миллиарды признаков и еще больше их состояний. Систематики обычно оперируют не полными геномами, а их небольшими фрагментами. Но даже в этих случаях обычно удается обнаружить десятки, а то и сотни видоспецифичных нуклеотидных замен

## Достоинства молекулярных признаков:

5) Закономерности молекулярной эволюции изучены и поняты значительно лучше, чем закономерности морфологической эволюции

В качестве признака выступает определенная позиция – сайт.  
Состояния элементарного признака – нуклеотиды, занимающие  
определенный сайт.

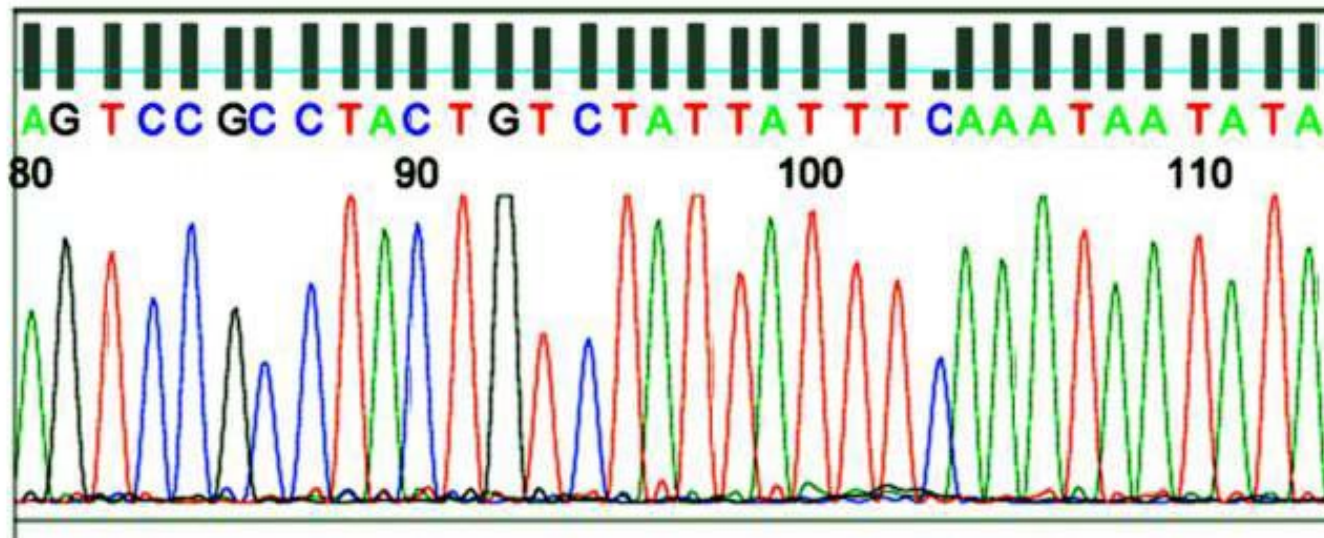
- 4 типа нуклеотидов в зависимости от азотистого основания  
- 4(5) состояния одного элементарного признака
- adenine (a), cytosine (c), guanine (g), thymine (t)





# Классификация элементарных нуклеотидных признаков (вернее, состояний признаков): пурины и пиримидины

- adenine (a), cytosine (c), guanine (g), thymine (t)
- Purines = adenin and guanine
- Pirimidines = cytosine and thymine



Элементарный признак – нуклеотид, занимающий определенный сайт

# Классификация элементарных нуклеотидных признаков:

## признак в 1, 2 и 3 позиции кодона

(a)

					Position 70					
Amino acid	Glu	Asn	Pro	Thr	Lys	Trp	Lys	Lys	Lys	
DNA	GAA	AAT	CCA	ACT	AAA	TGG	AAA	AAG	AAA	

↓

(b)

DNA	GAA	AAT	CCA	ACT	AGA	TGG	AAA	AAG	AAA	
Amino acid	Glu	Asn	Pro	Thr	Arg	Trp	Lys	Lys	Lys	
	1 2 3	1 2 3	1 2 3							

Последовательности ДНК и аминокислотные последовательности

# Выравнивание нескольких нуклеотидных последовательностей (alignment) и ПОНЯТИЕ ПОЗИЦИОННОЙ ГОМОЛОГИИ

	1	10	20	30																												
AY557140 A achaemenes voucher	A	T	A	A	C	A	T	A	A	G	A	T	T	C	T	G	A	T	T	A	C	T	A	C	C	C	C	C	A	T	C	A
EF104615 A achaemenes voucher	A	T	A	A	T	A	T	A	A	G	A	T	T	G	T	G	A	-	T	A	C	T	A	C	C	C	C	C	A	T	C	A
EF104621 A actinides voucher V	A	T	A	A	C	A	T	A	A	G	A	T	T	C	T	G	A	T	T	A	T	T	A	C	C	A	C	C	A	T	C	A
LOWA513-06 2005-LOWA-513 Agrod	A	T	A	A	C	G	T	A	A	G	A	T	T	C	T	G	A	T	T	A	T	T	A	C	C	A	C	C	A	T	C	A
LOWA503-06 2005-LOWA-503 Agrod	A	T	A	A	C	A	T	A	A	G	A	T	T	C	T	G	A	T	T	A	T	T	A	C	C	A	C	C	A	T	C	A
LOWA502-06 2005-LOWA-502 Agrod	A	T	A	A	C	A	A	A	A	G	A	T	T	C	T	G	A	T	T	A	T	T	A	C	C	A	C	C	A	T	C	A
LOWA501-06 2005-LOWA-501 Agrod	A	T	A	A	C	A	T	A	A	G	A	T	T	C	T	G	A	T	T	A	T	T	A	C	C	A	C	C	A	T	C	A
LOWA512-06 2005-LOWA-512 Agrod	A	T	A	A	C	A	T	A	A	G	A	T	T	C	T	G	A	T	T	A	T	T	A	C	C	A	C	C	A	T	C	A
LOWA511-06 2005-LOWA-511 Agrod	A	T	A	A	C	A	T	A	A	G	A	T	T	C	T	G	A	T	T	A	T	T	A	C	C	A	C	C	A	T	C	A

# Как возникают новые состояния молекулярных признаков? Точечные замены!

Purines = adenin and guanine  
Pirimidines = cytosine and thymine

	1	10	20	30
AY557140 A achaemenes voucher	A	T	A	A
EF104615 A achaemenes voucher	A	T	A	A
EF104621 A actinides voucher V	A	T	A	A
LOWA513-06 2005-LOWA-513 Agrod	A	T	A	A
LOWA503-06 2005-LOWA-503 Agrod	A	T	A	A
LOWA502-06 2005-LOWA-502 Agrod	A	T	A	A
LOWA501-06 2005-LOWA-501 Agrod	A	T	A	A
LOWA512-06 2005-LOWA-512 Agrod	A	T	A	A
LOWA511-06 2005-LOWA-511 Agrod	A	T	A	A

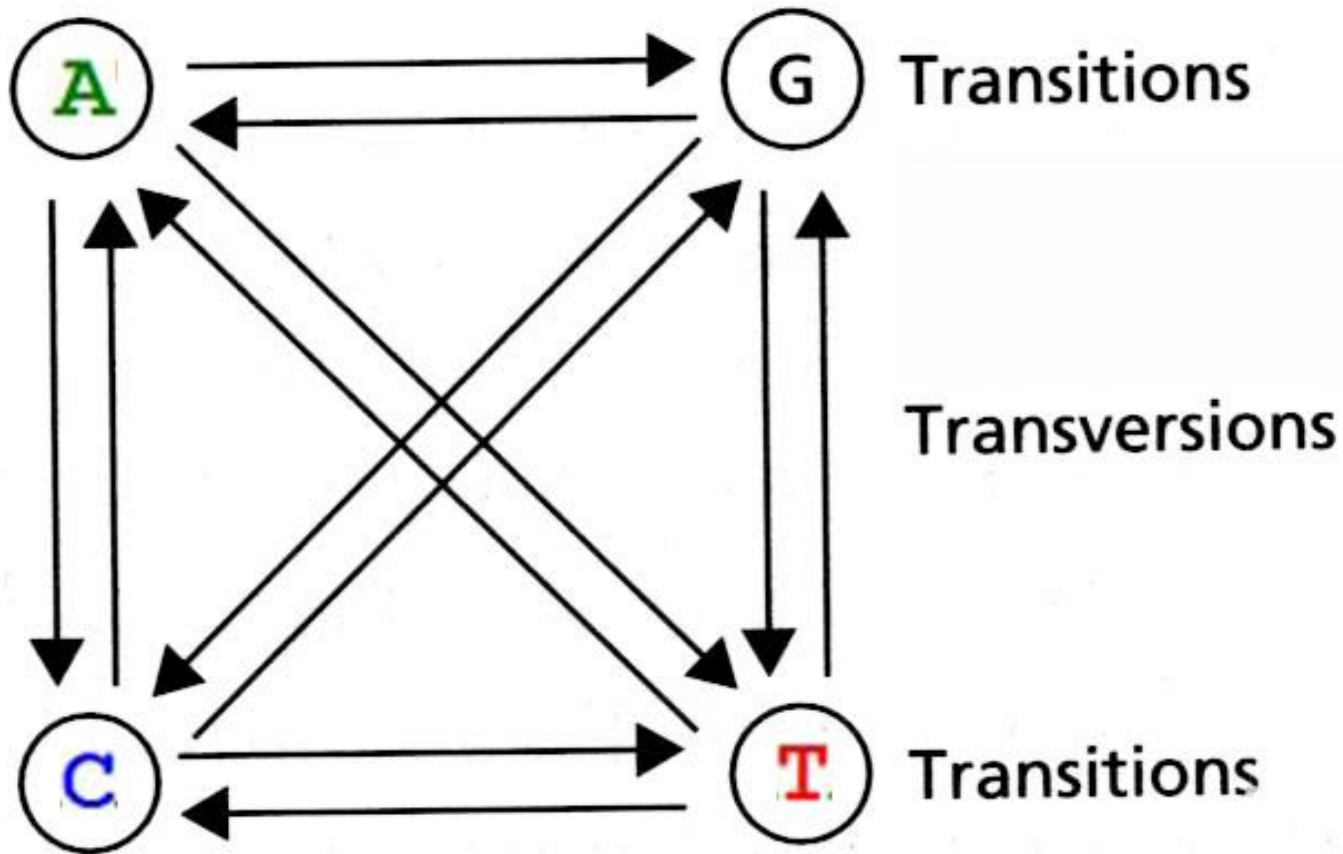
Выпадения и вставки нуклеотидов

# Как возникают новые состояния молекулярных признаков? Точечные замены!

Purines = adenin and guanine  
Pyrimidines = cytosine and thymine

	1	10	20	30																											
AY557140 A achaemenes voucher	A	T	A	A	C	A	T	A	A	G	A	T	T	C	T	G	A	T	T	A	C	T	A	C	C	C	C	A	T	C	A
EF104615 A achaemenes voucher	A	T	A	A	T	A	T	A	A	G	A	T	T	G	T	G	A	-	T	A	C	T	A	C	C	C	C	A	T	C	A
EF104621 A actinides voucher V	A	T	A	A	C	A	T	A	A	G	A	T	T	C	T	G	A	T	T	A	T	T	A	C	C	A	C	A	T	C	A
LOWA513-06 2005-LOWA-513 Agrod	A	T	A	A	C	G	T	A	A	G	A	T	T	C	T	G	A	T	T	A	T	T	A	C	C	A	C	A	T	C	A
LOWA503-06 2005-LOWA-503 Agrod	A	T	A	A	C	A	T	A	A	G	A	T	T	C	T	G	A	T	T	A	T	T	A	C	C	A	C	A	T	C	A
LOWA502-06 2005-LOWA-502 Agrod	A	T	A	A	C	A	A	A	A	G	A	T	T	C	T	G	A	T	T	A	T	T	A	C	C	A	C	A	T	C	A
LOWA501-06 2005-LOWA-501 Agrod	A	T	A	A	C	A	T	A	A	G	A	T	T	C	T	G	A	T	T	A	T	T	A	C	C	A	C	A	T	C	A
LOWA512-06 2005-LOWA-512 Agrod	A	T	A	A	C	A	T	A	A	G	A	T	T	C	T	G	A	T	T	A	T	T	A	C	C	A	C	A	T	C	A
LOWA511-06 2005-LOWA-511 Agrod	A	T	A	A	C	A	T	A	A	G	A	T	T	C	T	G	A	T	T	A	T	T	A	C	C	A	C	A	T	C	A

Транзиции и трансверсии



Purines = adenin and guanine  
Pirimidines = cytosine and thymine

## Появление новых аминокислот

(a)

					<b>Position 70</b>				
<b>Amino acid</b>	Glu	Asn	Pro	Thr	Lys	Trp	Lys	Lys	Lys
<b>DNA</b>	GAA	AAT	CCA	ACT	AAA	TGG	AAA	AAG	AAA

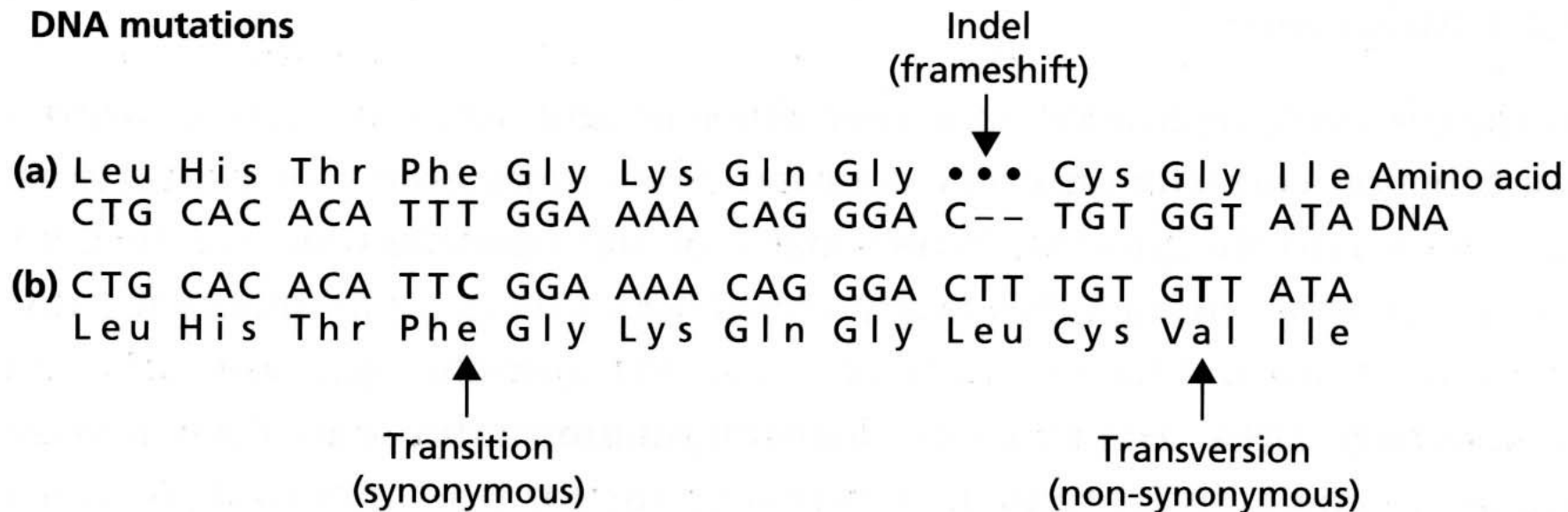
(b)

					↓				
<b>DNA</b>	GAA	AAT	CCA	ACT	AGA	TGG	AAA	AAG	AAA
<b>Amino acid</b>	Glu	Asn	Pro	Thr	Arg	Trp	Lys	Lys	Lys

Последовательности ДНК и аминокислотные  
последовательности

# Синонимичные и несинонимичные замены, сдвиг рамки считывания и выпадения аминокислот

## DNA mutations

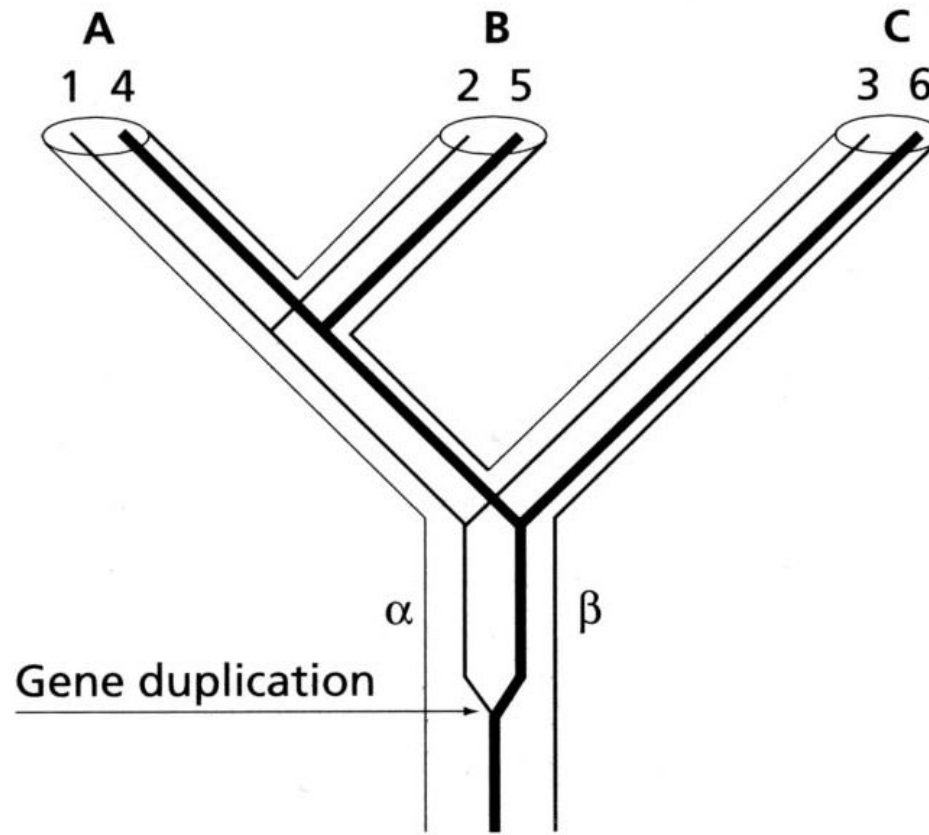




## Другие механизмы молекулярной эволюции (неточечные замены)

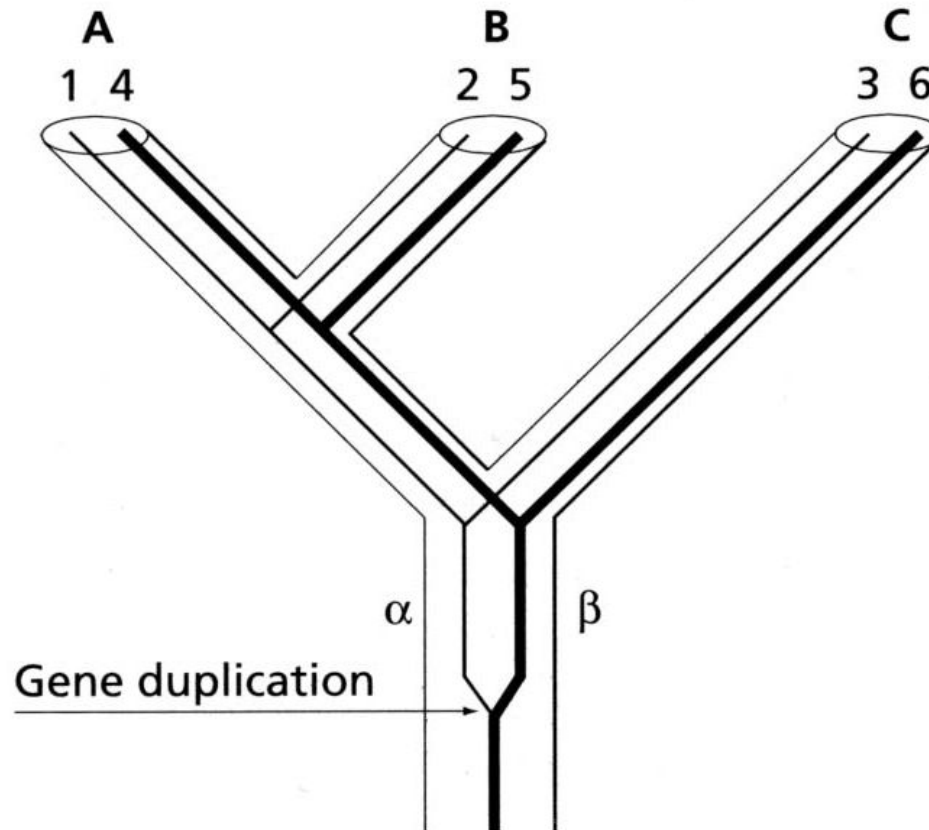
- Рекомбинация
  - Гомологичная
  - Неравный кроссинговер
  - Генная конверсия
  - Горизонтальный перенос
- Транспозиции

# Дупликация гена



# Дублицированный ген ( $\beta$ ) может:

- а) выполнять сходные функции (появление мультигенных семейств)
- б) превращаться в псевдоген
- в) превращаться в новый ген (другая функция)



# Механизмы молекулярной эволюции на макроуровне

- Хромосомные перестройки
  - Инверсии
  - Транслокации
  - Слияния и разделения хромосом
- Полиплоидия и анеуплоидия

# Какие признаки пригодны для филогенетического анализа?

- **Только наследуемые:** молекулярные признаки - **да!**
- Только гомологичные
- Не гомоплазии (гомоплазии, несмотря на сходство, не несут информации о филогенетическом родстве)

# Какие признаки пригодны для филогенетического анализа?

- **Только наследуемые:** молекулярные признаки - **да!**
- Только гомологичные! Но как выявить гомологию молекулярных признаков?
- Не гомоплазии (гомоплазии, несмотря на сходство, не несут информации о филогенетическом родстве)

## Какие гены и какие нуклеотиды гомологичны?

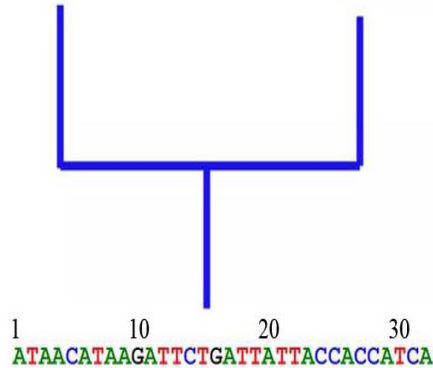
	1	10	20	30																												
AY557140 A achaemenes voucher	A	T	A	A	C	A	T	A	A	G	A	T	T	C	T	G	A	T	T	A	C	T	A	C	C	C	C	A	T	C	A	
EF104615 A achaemenes voucher	A	T	A	A	T	A	T	A	A	G	A	T	T	G	T	G	A	-	T	A	C	T	A	C	C	C	C	A	T	C	A	
EF104621 A actinides voucher V	A	T	A	A	C	A	T	A	A	G	A	T	T	C	T	G	A	T	T	A	T	T	A	C	C	A	C	C	A	T	C	A
LOWA513-06 2005-LOWA-513 Agrod	A	T	A	A	C	G	T	A	A	G	A	T	T	C	T	G	A	T	T	A	T	T	A	C	C	A	C	C	A	T	C	A
LOWA503-06 2005-LOWA-503 Agrod	A	T	A	A	C	A	T	A	A	G	A	T	T	C	T	G	A	T	T	A	T	T	A	C	C	A	C	C	A	T	C	A
LOWA502-06 2005-LOWA-502 Agrod	A	T	A	A	C	A	A	A	A	G	A	T	T	C	T	G	A	T	T	A	T	T	A	C	C	A	C	C	A	T	C	A
LOWA501-06 2005-LOWA-501 Agrod	A	T	A	A	C	A	T	A	A	G	A	T	T	C	T	G	A	T	T	A	T	T	A	C	C	A	C	C	A	T	C	A
LOWA512-06 2005-LOWA-512 Agrod	A	T	A	A	C	A	T	A	A	G	A	T	T	C	T	G	A	T	T	A	T	T	A	C	C	A	C	C	A	T	C	A
LOWA511-06 2005-LOWA-511 Agrod	A	T	A	A	C	A	T	A	A	G	A	T	T	C	T	G	A	T	T	A	T	T	A	C	C	A	C	C	A	T	C	A

ген A

ген A<sup>1</sup>

1 10 20 30  
ATAACATAAGATTCTGATTATTACCACCATCA

1 10 20 30  
ATAACATAAGATTCTGATTATTACCACCATCA



ген A

## Гомология генов

Гены A и A<sup>1</sup> гомологичны  
В данном случае они  
идентичны по структуре и  
положению в геноме, и,  
самое главное,  
происходят от общего  
предка

## Гомология нуклеотидов – это позиционная гомология

1 10 20 30  
ATAACATAAGATTCTGATTATTACCACCATCA  
ATAACATAAGATTCTGATTATTACCACCATCA  
1 10 20 30

ген A

ген A<sup>1</sup>

Сайт 1 гена A гомологичен  
сайту 1 гена A<sup>1</sup>;  
Сайт 2 гена A гомологичен  
сайту 2 гена A<sup>1</sup>

.....

Сайт 10 гена A гомологичен  
сайту 10 гена A<sup>1</sup>

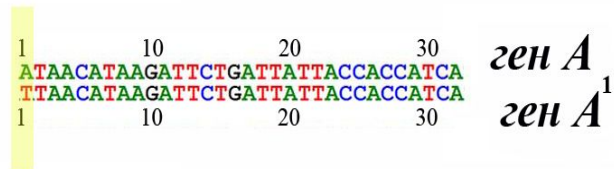
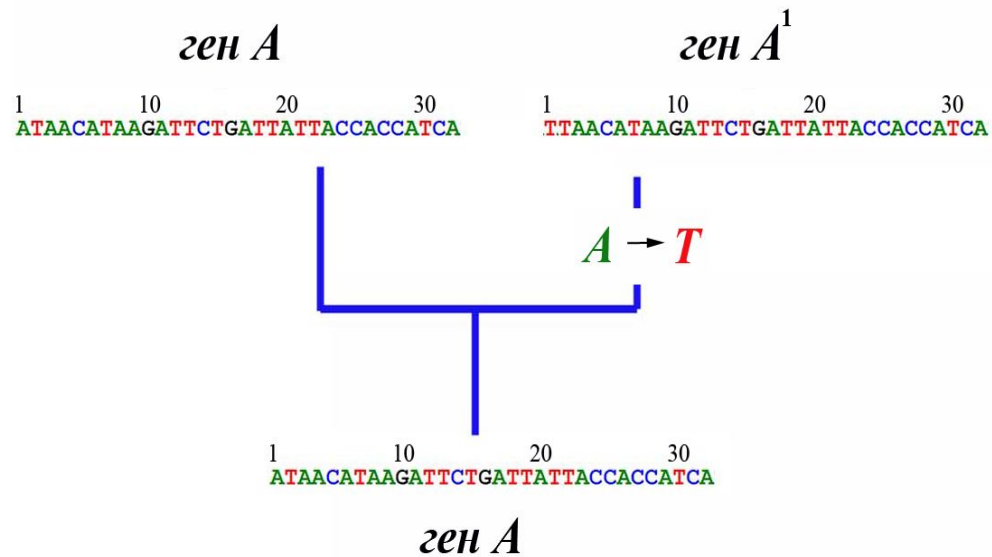


# Гомология – это не то же самое, что идентичность или сходство генов

Мутации создают новые состояния признаков, не меняя их гомологичность

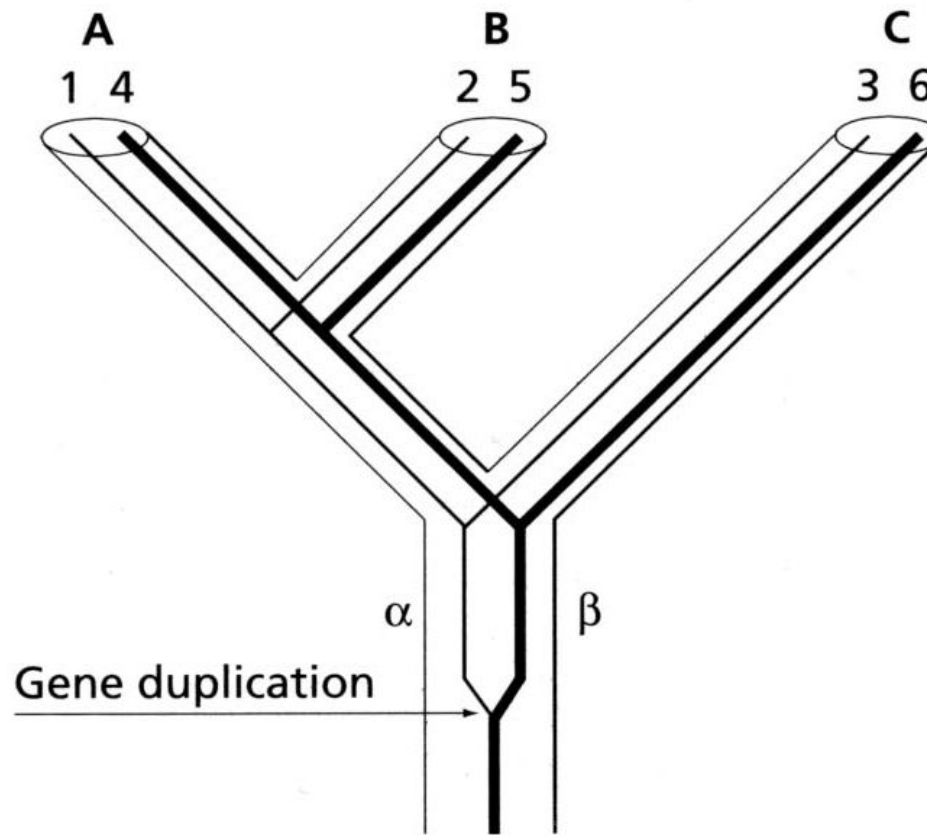
Сайт 1 гена  $A$  гомологичен сайту 1 гена  $A^1$ .

но они не идентичны

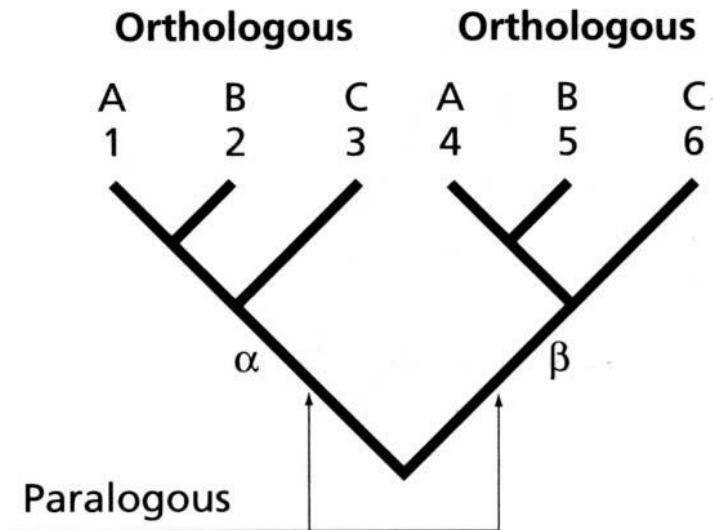
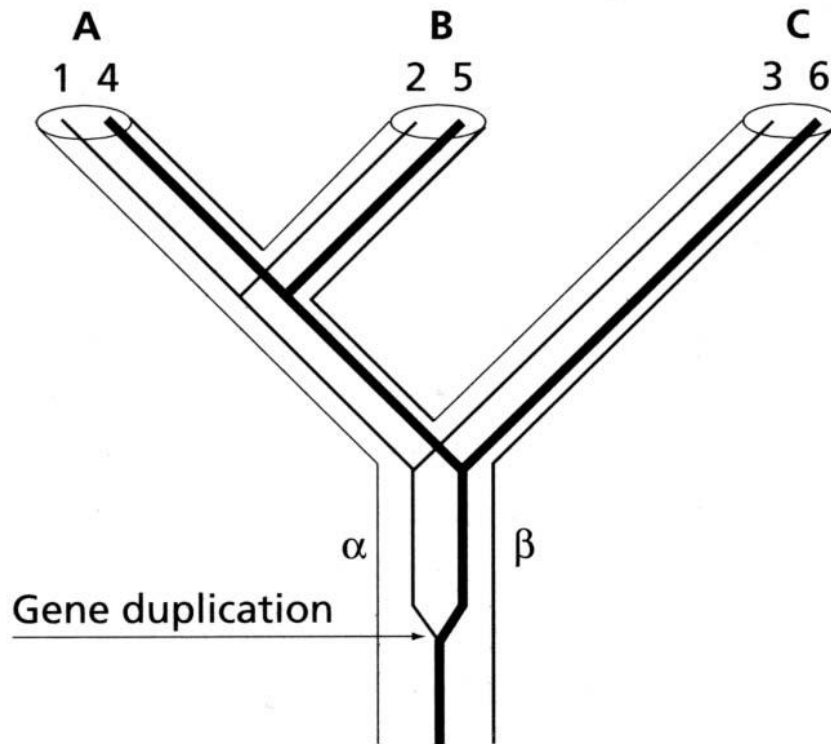


# Дублицированные гены негомологичны!

Они не получены в ходе генеалогической передачи признаков! Они занимают разные локусы и каждый имеет свою эволюционную судьбу. Это РАЗНЫЕ признаки!

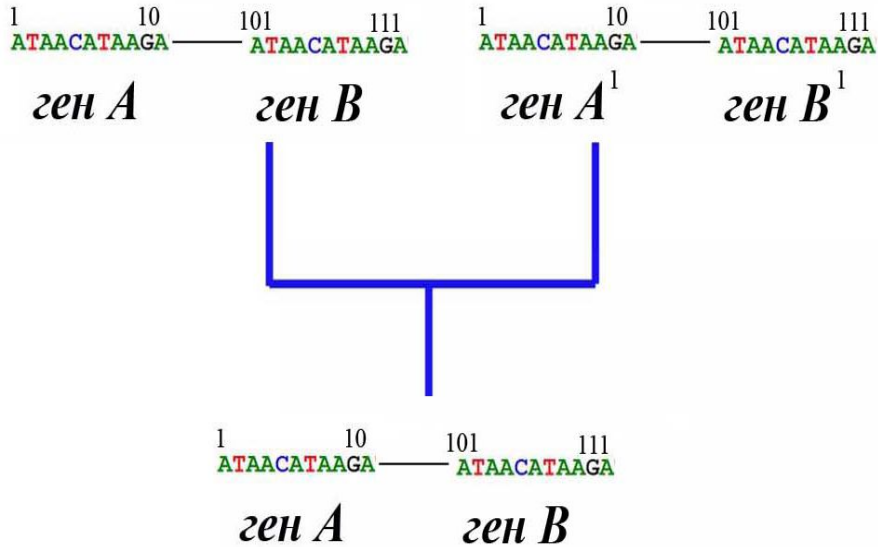


В результате дупликаций возникают пары похожих, но НЕ ГОМОЛОГИЧНЫХ генов, которые обретают собственную судьбу и эволюционируют независимо. Смешение настоящих гомологичных (=ортологичных) и негомологичных (паралогичных) ведет к ошибочной реконструкции филогенеза



Гомология – происхождение от общего генеалогического предка.  
 Признак, возникший вне генеалогического ряда, не является гомологией, несмотря даже на генетическую идентичность

# Гомология нуклеотидных последовательностей ("генов")



Гены А и А<sup>1</sup> гомологичны  
 В данном случае они идентичны по структуре и положению в геноме

Гены А и В<sup>1</sup> не гомологичны,  
 Они имеют разное положение в геноме, но при этом они идентичны по структуре

**Гомология нуклеотидов** – это позиционная гомология

Сайт 1 гена А гомологичен сайту 1 гена А<sup>1</sup>:

**НО**

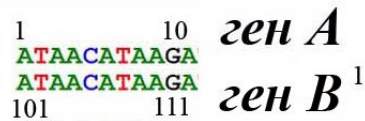
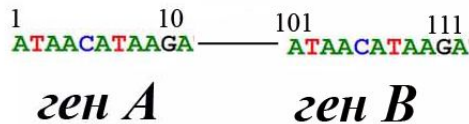
Сайт 1 гена А не гомологичен сайту 101 гена В<sup>1</sup>

1 10     ген А  
 АТААСАТААГА  
 АТААСАТААГА     ген А<sup>1</sup>  
 1 10

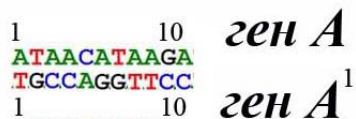
1 10     ген А  
 АТААСАТААГА  
 АТААСАТААГА     ген В<sup>1</sup>  
 101 111



Бывают ли “проценты гомологии”?



Гены А и В<sup>1</sup>:  
 Гомология отсутствует,  
 Сходство = 100%



Гены А и А<sup>1</sup>:  
 Гомология присутствует,  
 Сходство = 0%

	1	10	20	30																												
AY557140 A achaemenes voucher	A	T	A	A	C	A	T	A	A	G	A	T	T	C	T	G	A	T	T	A	C	T	A	C	C	C	C	A	T	C	A	
EF104615 A achaemenes voucher	A	T	A	A	T	A	T	A	A	G	A	T	T	G	T	G	A	-	T	A	C	T	A	C	C	C	C	A	T	C	A	
EF104621 A actinides voucher V	A	T	A	A	C	A	T	A	A	G	A	T	T	C	T	G	A	T	T	A	T	T	A	C	C	A	C	C	A	T	C	A
LOWA513-06 2005-LOWA-513 Agrod	A	T	A	A	C	G	T	A	A	G	A	T	T	C	T	G	A	T	T	A	T	T	A	C	C	A	C	C	A	T	C	A
LOWA503-06 2005-LOWA-503 Agrod	A	T	A	A	C	A	T	A	A	G	A	T	T	C	T	G	A	T	T	A	T	T	A	C	C	A	C	C	A	T	C	A
LOWA502-06 2005-LOWA-502 Agrod	A	T	A	A	C	A	A	A	A	G	A	T	T	C	T	G	A	T	T	A	T	T	A	C	C	A	C	C	A	T	C	A
LOWA501-06 2005-LOWA-501 Agrod	A	T	A	A	C	A	T	A	A	G	A	T	T	C	T	G	A	T	T	A	T	T	A	C	C	A	C	C	A	T	C	A
LOWA512-06 2005-LOWA-512 Agrod	A	T	A	A	C	A	T	A	A	G	A	T	T	C	T	G	A	T	T	A	T	T	A	C	C	A	C	C	A	T	C	A
LOWA511-06 2005-LOWA-511 Agrod	A	T	A	A	C	A	T	A	A	G	A	T	T	C	T	G	A	T	T	A	T	T	A	C	C	A	C	C	A	T	C	A

**Сравнение правомочно, если**

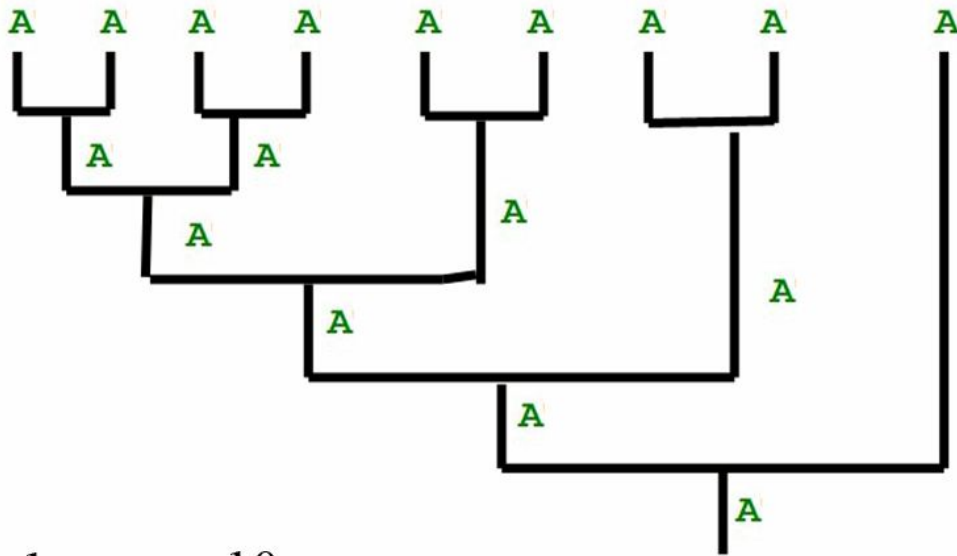
**а) гены ортологичны (=гомологичны, не паралогичны),**

**б) сравниваются нуклеотиды, занимающие один и тот же сайт**

**ТО ЕСТЬ, ЕСЛИ ГОМОЛОГИЗАЦИЯ ПРОВЕДЕНА ПРАВИЛЬНО**

# Какие признаки пригодны для филогенетического анализа?

- **Только наследуемые:** молекулярные признаки - **да!**
- Только гомологичные! Но как выявить гомологию молекулярных признаков?
- Не гомоплазии (гомоплазии, несмотря на сходство, не несут информации о филогенетическом родстве)



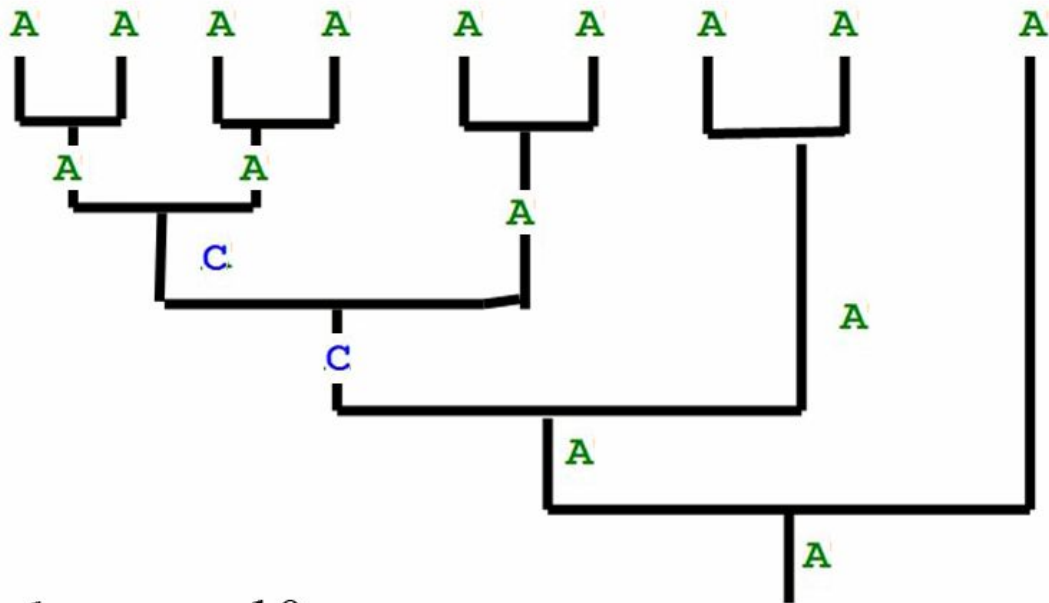
Признак А в первом сайте не является гомоплазией, так как он непосредственно унаследован от общего предка

1                    10

ATAACATAAGATTCTGATTACTACCCCATCA  
ATAATATAAGATTGTGA-TACTACCCCATCA  
ATAACATAAGATTCTGATTATTACCACCATCA  
ATAACGTAAGATTCTGATTATTACCACCATCA  
ATAACATAAGATTCTGATTATTACCACCATCA  
ATAACAAAAGATTCTGATTATTACCACCATCA  
ATAACATAAGATTCTGATTATTACCACCATCA  
ATAACATAAGATTCTGATTATTACCACCATCA  
ATAACATAAGATTCTGATTATTACCACCATCA



# Эволюция нуклеотидов в позиции № 1



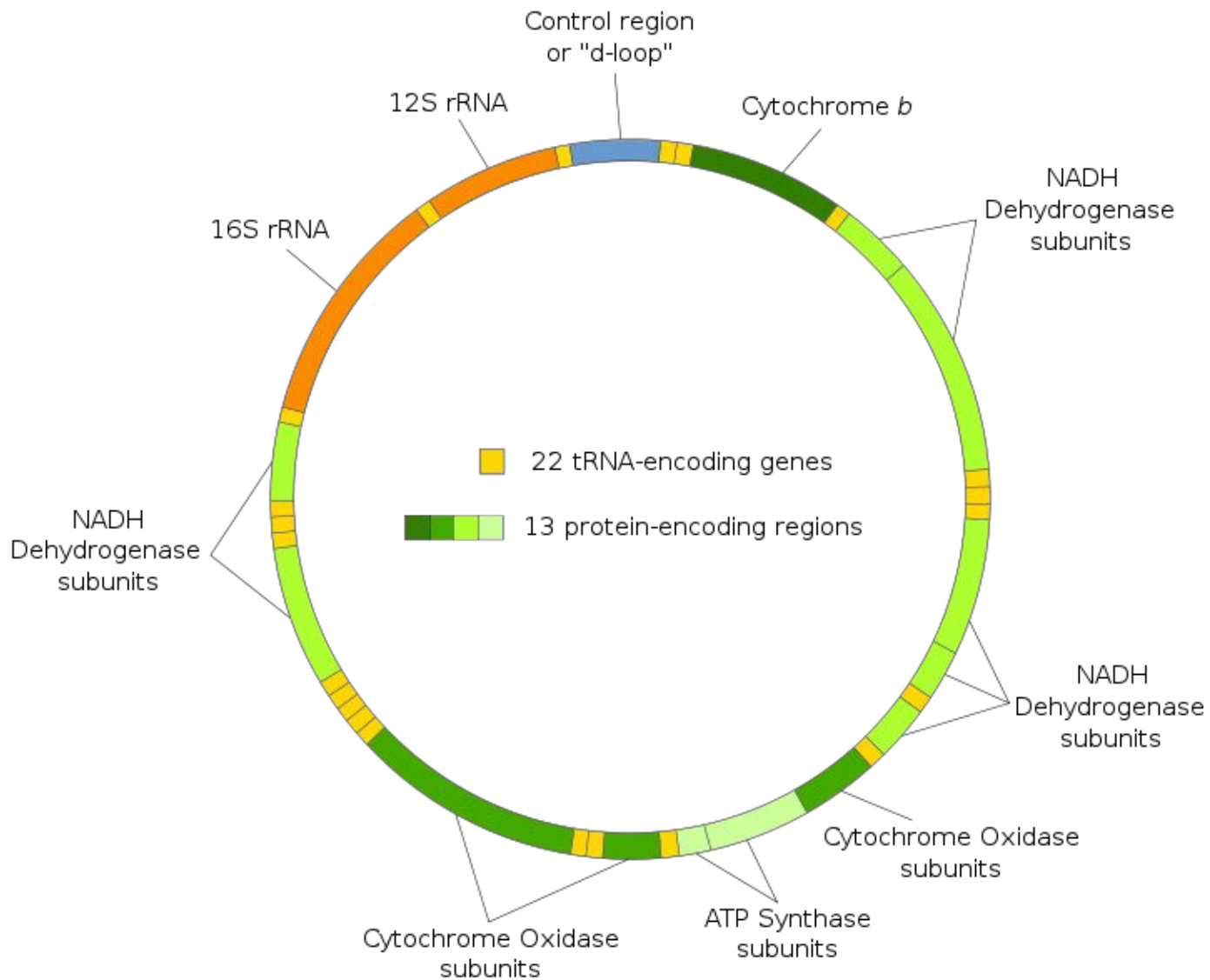
Совпадения буквы А в первой позиции являются следствием реверсии (=гомоплазии)

1                    10

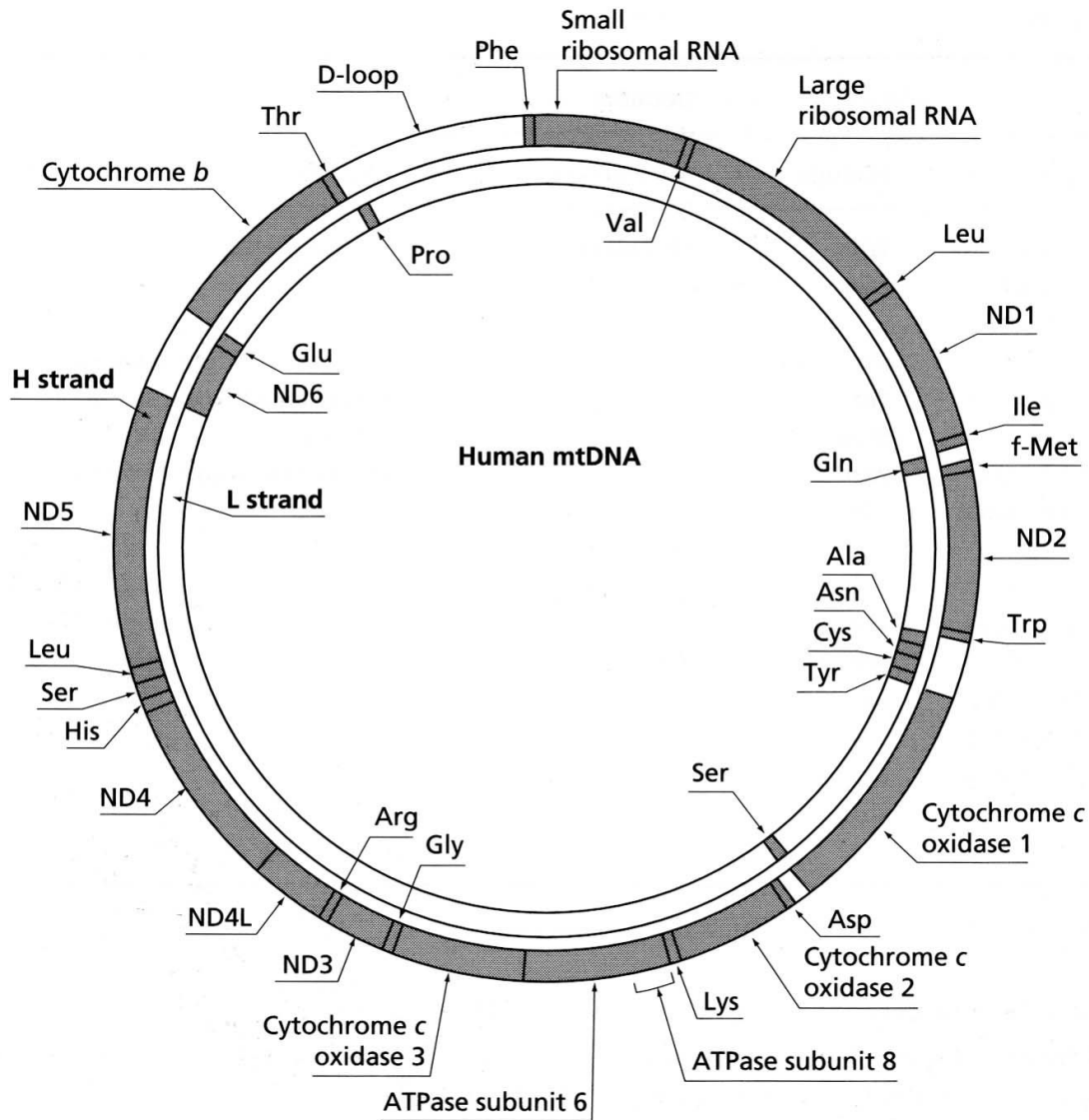
ATAACATAAGATTCTGATTACTACCCCATCA  
 ATAATATAAGATTGTGA-TACTACCCCATCA  
 ATAACATAAGATTCTGATTATTACCACCATCA  
 ATAACGTAAGATTCTGATTATTACCACCATCA  
 ATAACATAAGATTCTGATTATTACCACCATCA  
 ATAACAAAAGATTCTGATTATTACCACCATCA  
 ATAACATAAGATTCTGATTATTACCACCATCA  
 ATAACATAAGATTCTGATTATTACCACCATCA  
 ATAACATAAGATTCTGATTATTACCACCATCA  
 ATAACATAAGATTCTGATTATTACCACCATCA

Гомология признаков и гомология состояний признаков: изучаемый признак (позиция 1) гомологичен для всех сиквенсов, в состояние А гомологично не для всех

# Митохондриальная хромосома



# Митохондриальная ДНК



Гаплоидность

По материнской линии

Нет рекомбинации

Высокая скорость  
нуклеотидных замен

Малое время  
коалесценции

Свой генетический код

Множество копий в клетке

Транскрипция в две  
стороны

# Key transitions in animal evolution: a mitochondrial DNA perspective

*Integrative and Comparative Biology*, volume 47, number 5, pp. 734–743  
doi:10.1093/icb/icm045

Dennis V. Lavrov

mtDNA in non-bilaterian animals

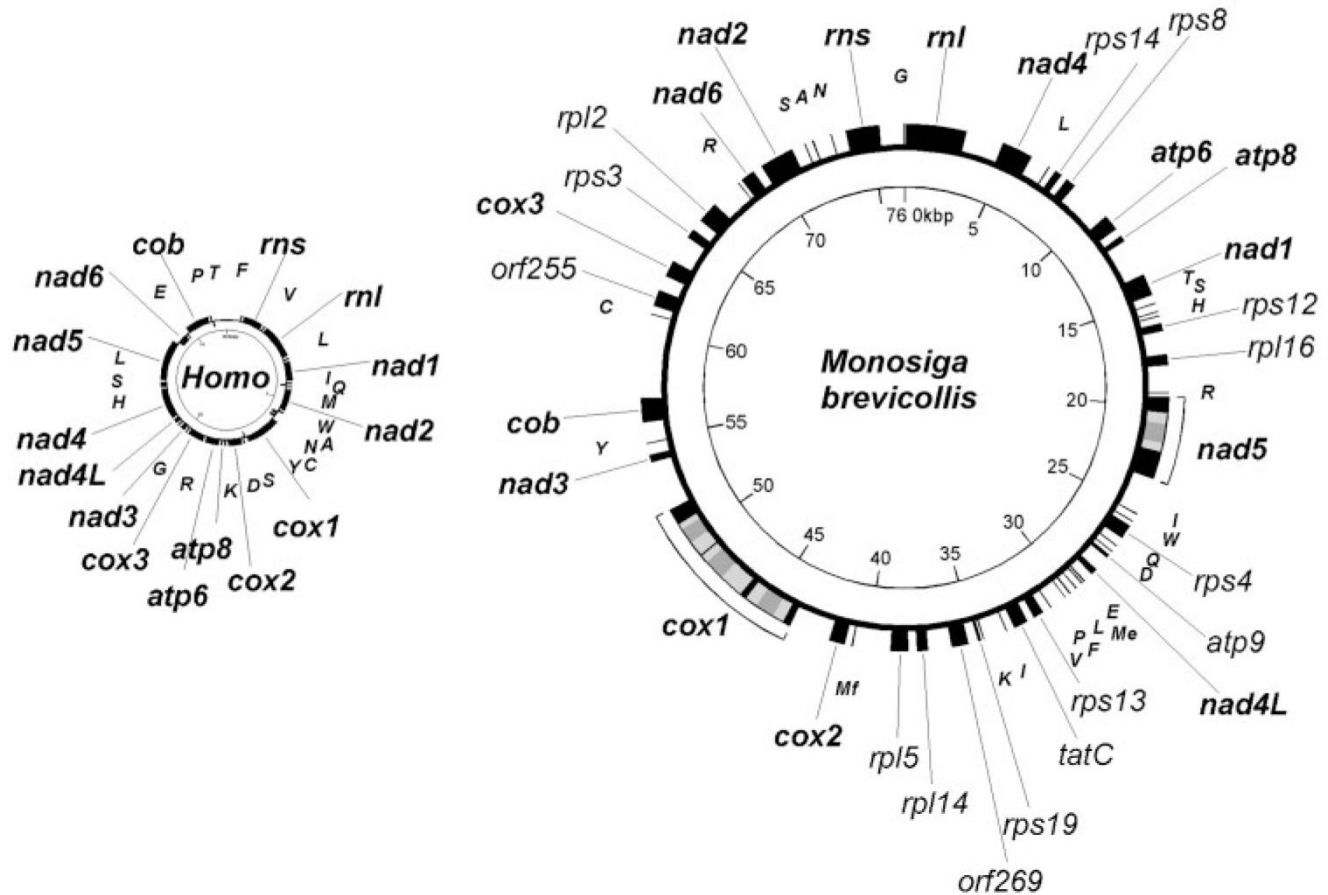
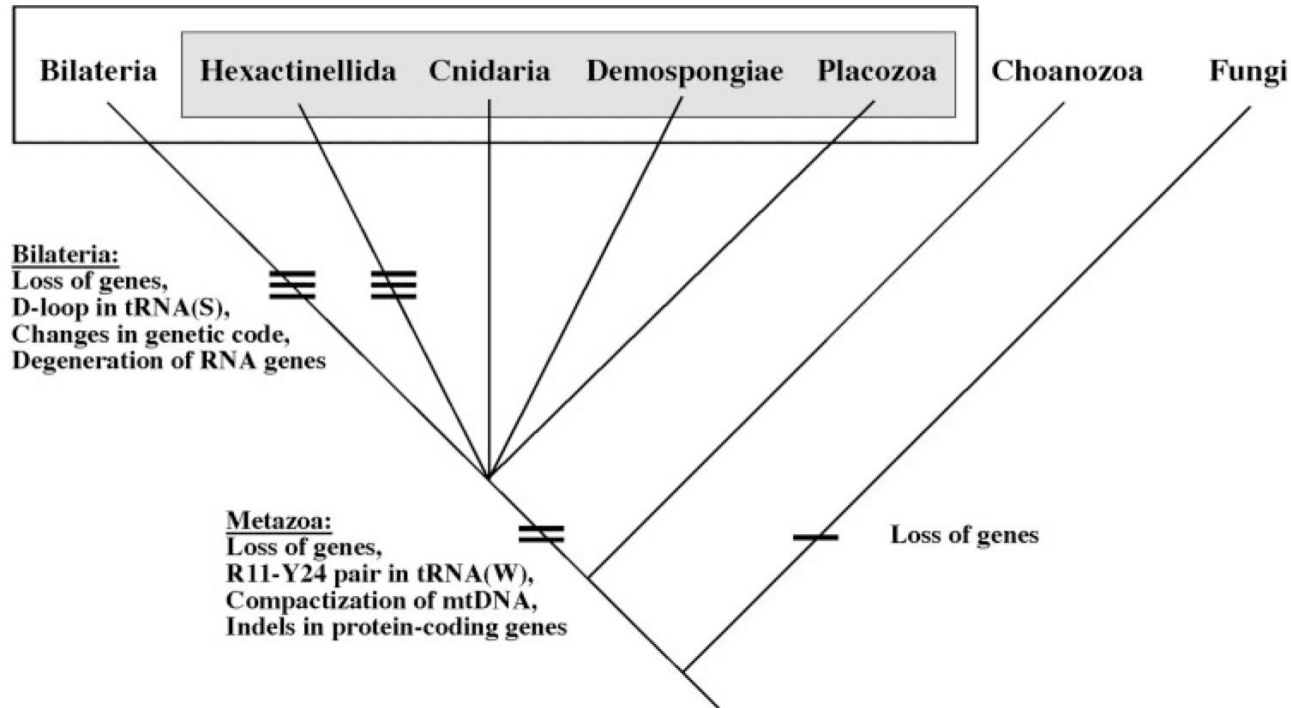


Fig. 1 mtDNA organization in bilaterian animals (represented by *Homo sapiens*) and the choanoflagellate *Monosiga brevicollis*.

# Key transitions in animal evolution: a mitochondrial DNA perspective

*Integrative and Comparative Biology*, volume 47, number 5, pp. 734–743  
doi:10.1093/icb/icm045

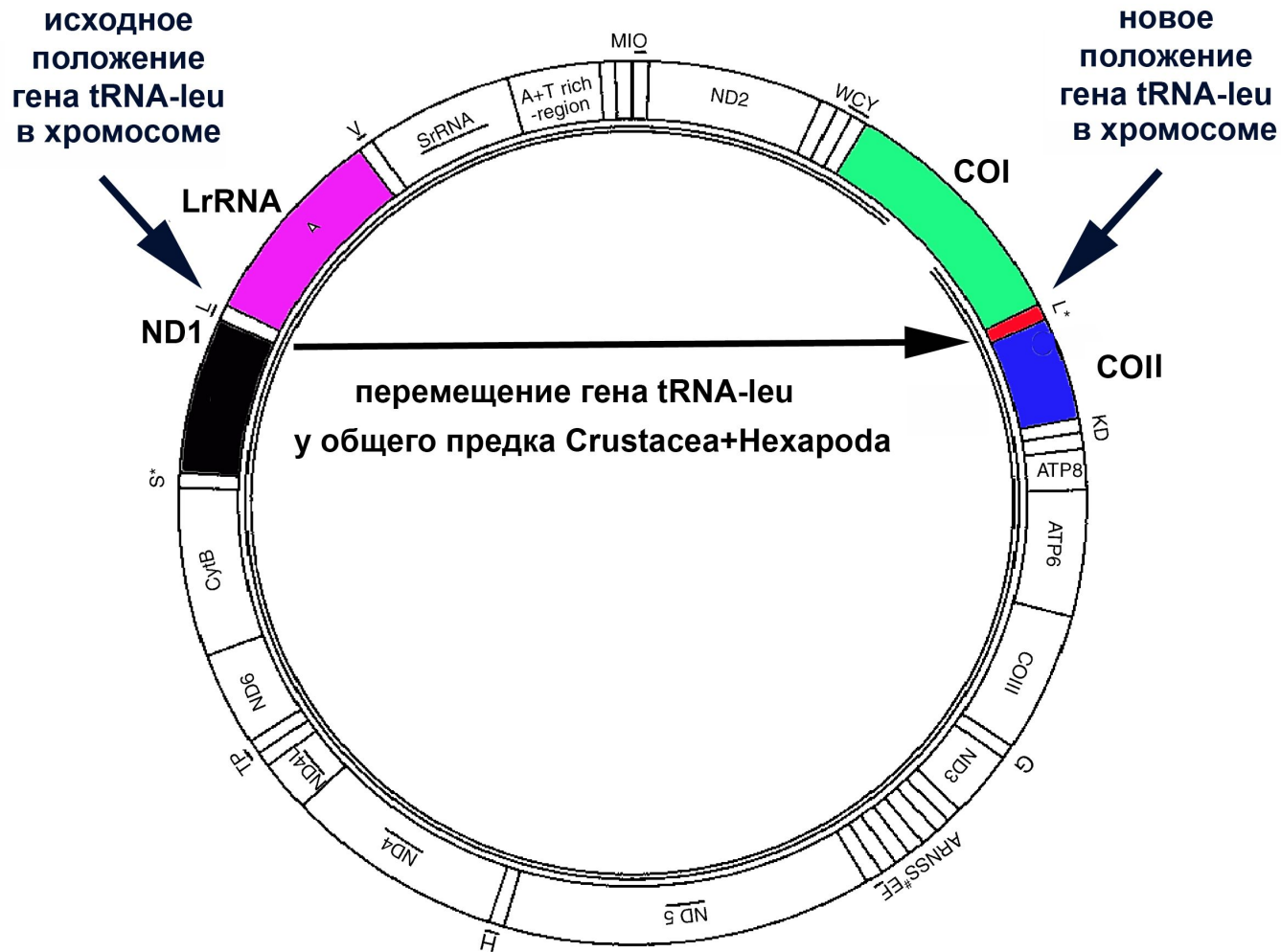
Dennis V. Lavrov



**Fig. 2** mtDNA evolution in the Metazoa. Phylogenetic relationships among bilaterian and nonbilaterian animals are currently unresolved and are represented here by a polytomy (empty box). The present review is mostly limited to mtDNA in “nonbilaterian” animals (light-gray box). Only the taxa for which mtDNA data are available are shown.

# У общего предка Hexapoda и Crustacea произошла перестройка митохондриальной хромосомы

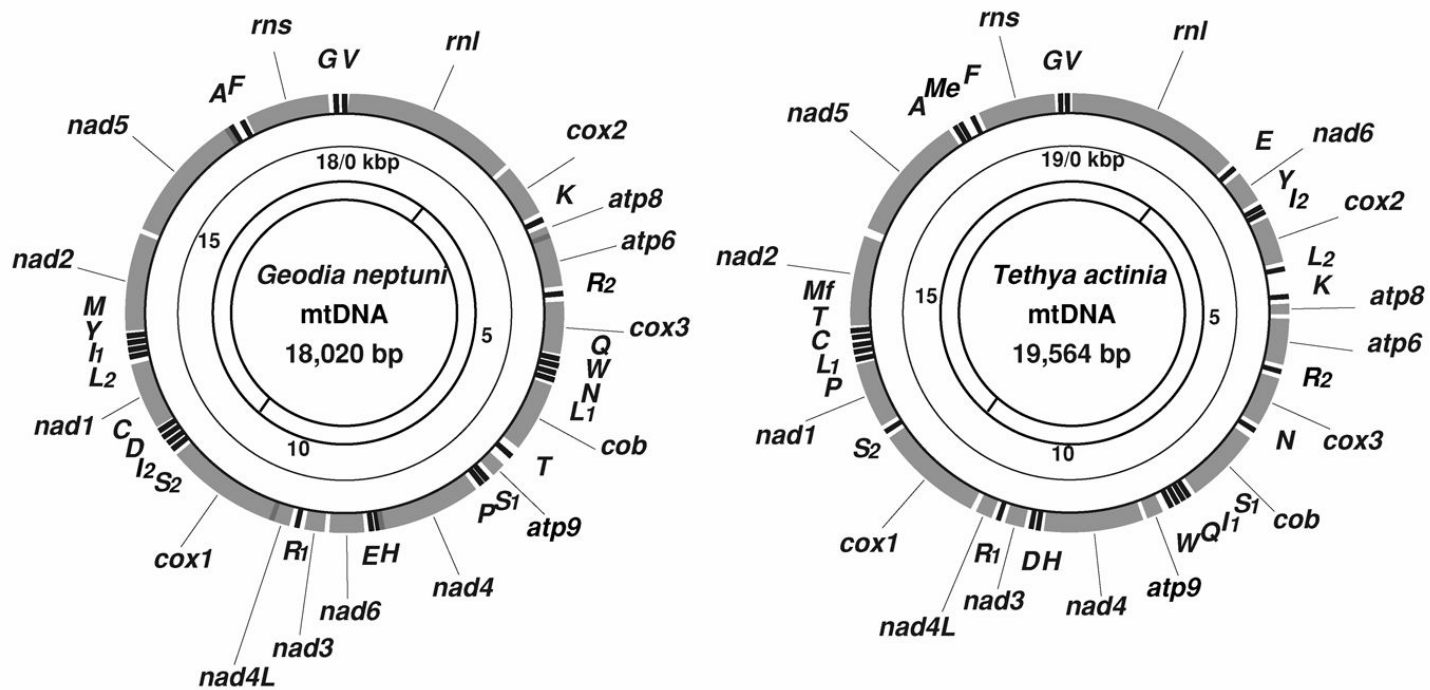
(Boore et al. 1998. Gene translocation links insects and crustaceans. *Nature* 392:667-668)



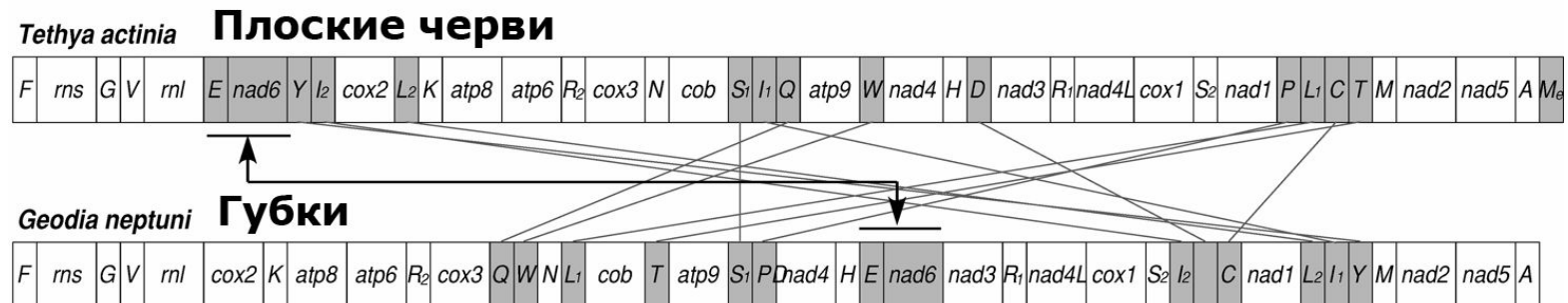
Генная карта кольцевой митохондриальной хромосомы насекомых и ракообразных (по: Kim et al., 2006. *Insect Molecular Biology*, с изменениями)

# Генные карты (A) и схема реорганизаций положения генов (B) для митохондриальных геномов *Geodia neptuni* и *Tethya actinia* (по: Lavrov, Lang, Syst. Biol. 54:551-559 (2005))

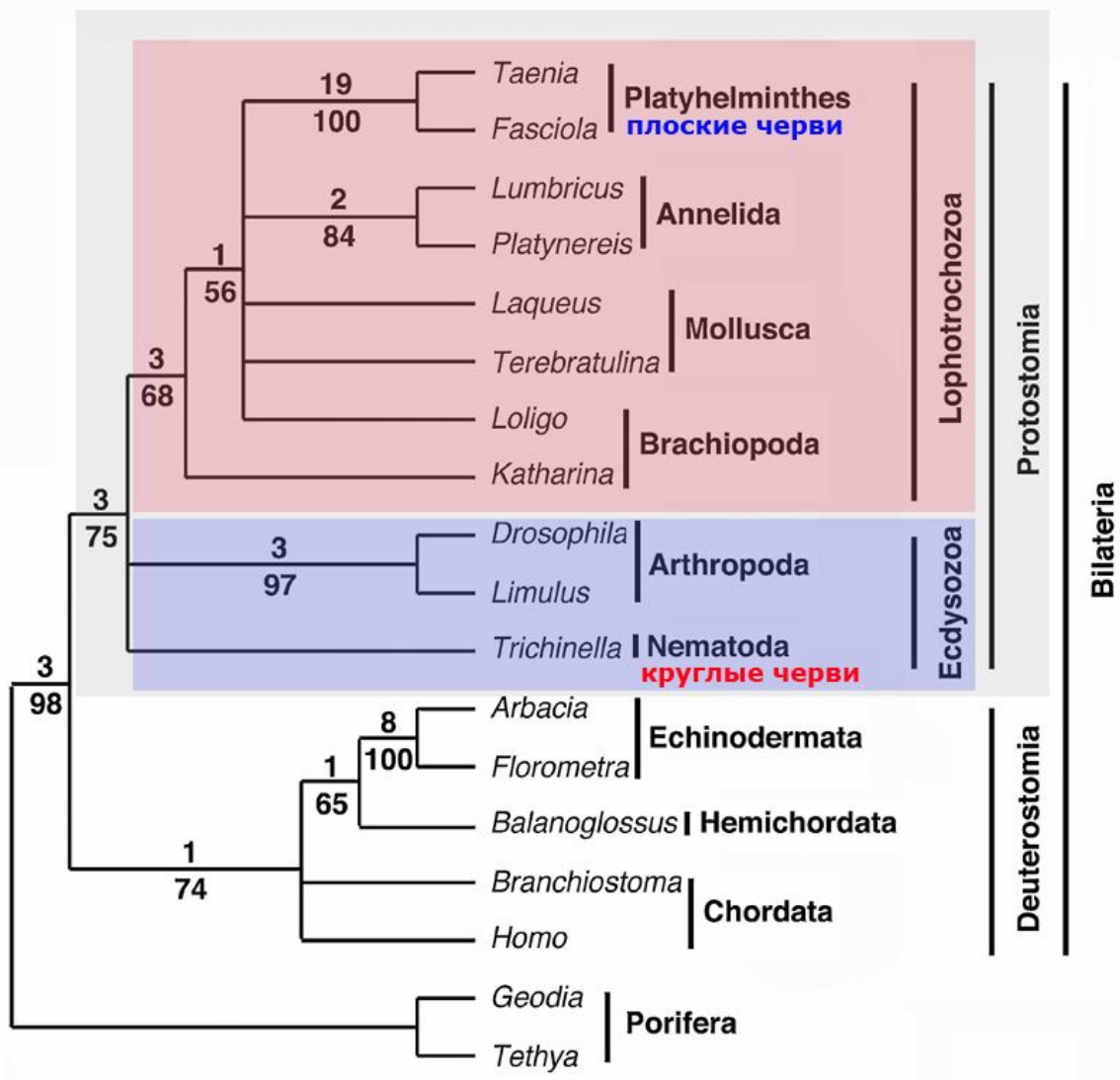
A



B



# Филогения основных групп билатеральных животных, основанная на анализе хромосомных перестроек митохондриального генома (Lavrov, Lang, 2005, Systematic Biology)



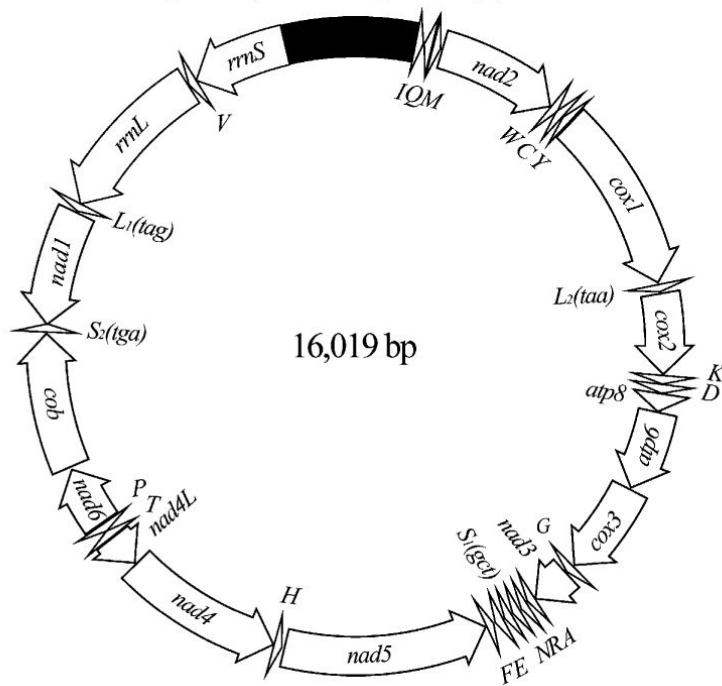


# The single mitochondrial chromosome typical of animals has evolved into 18 minichromosomes in the human body louse, *Pediculus humanus*

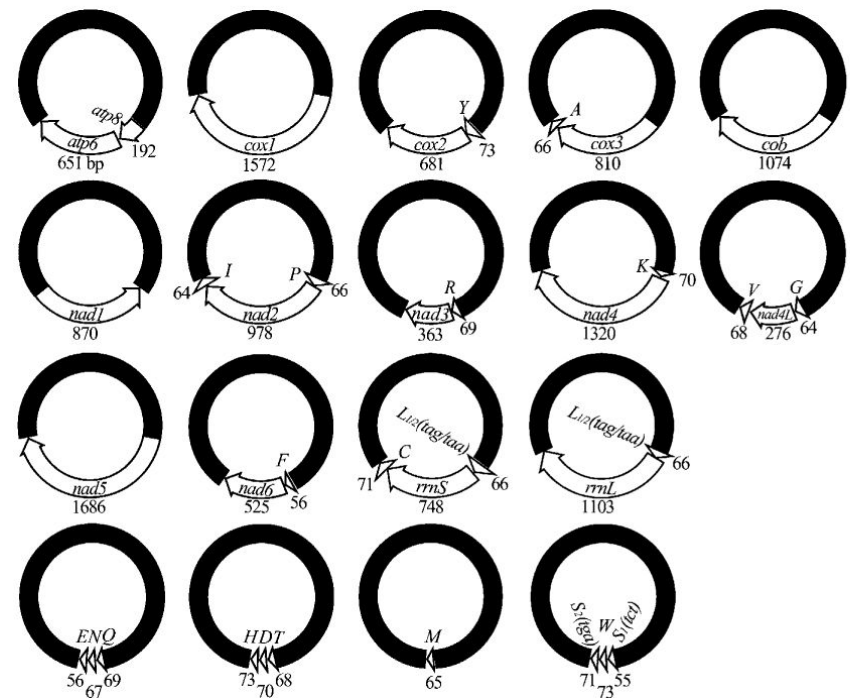
Renfu Shao, Ewen F. Kirkness and Stephen C. Barker

*Genome Res.* 2009 19: 904-912 originally published online March 31, 2009

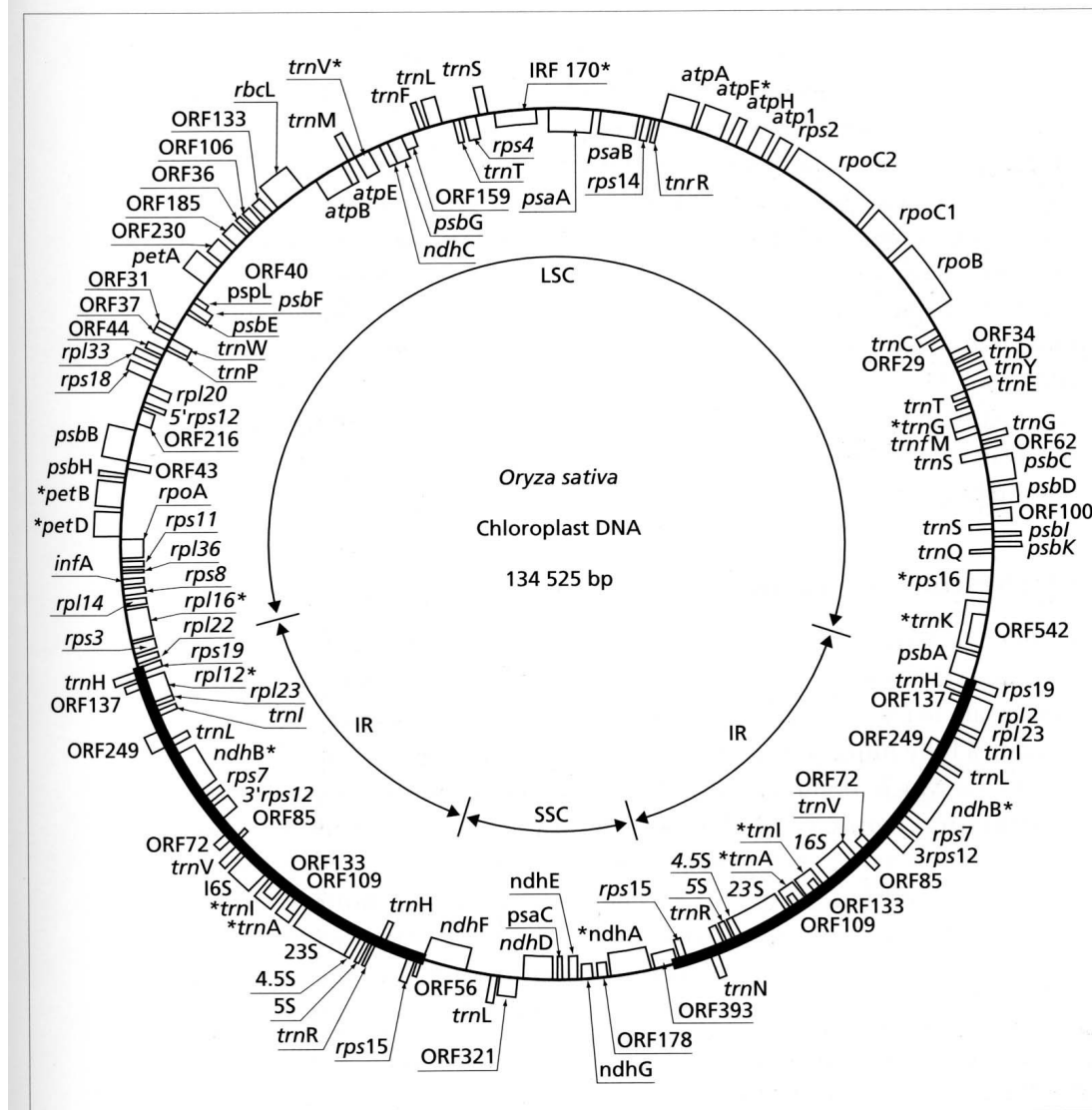
**A** *Drosophila yakuba* (Fruitfly)



**B** *Pediculus humanus* (Human body louse)



# Хлоропластная ДНК



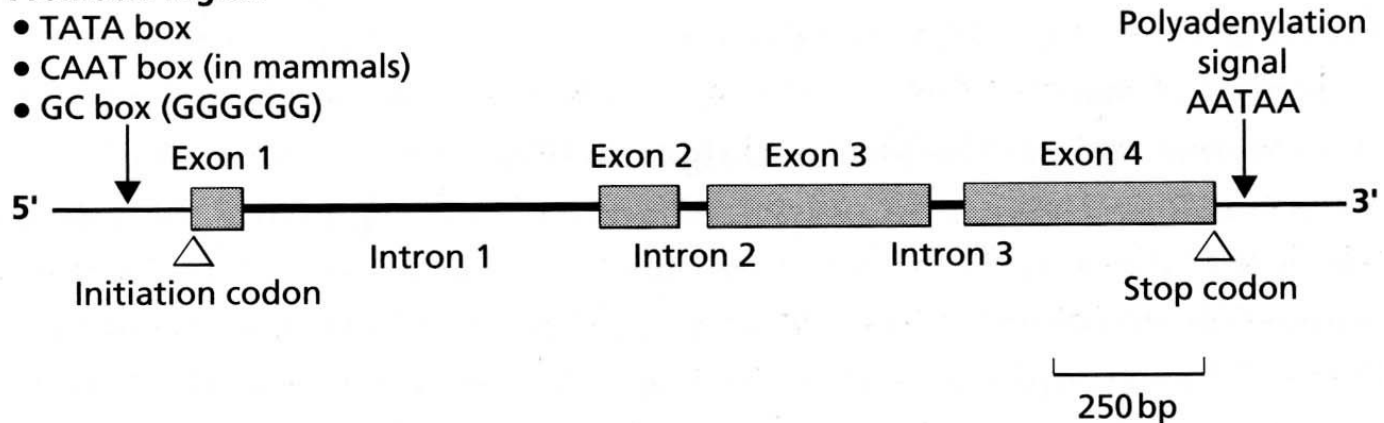
The chloroplast genome (cpDNA) of rice (*Oryza sativa*).

# Ядерная ДНК эукариот и ДНК прокариот

## Eukaryote (*Drosophila melanogaster*)

### Promoter region

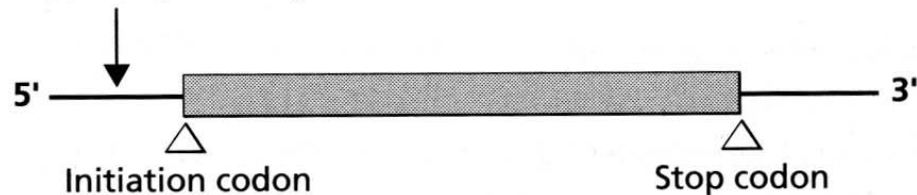
- TATA box
- CAAT box (in mammals)
- GC box (GGGCGG)



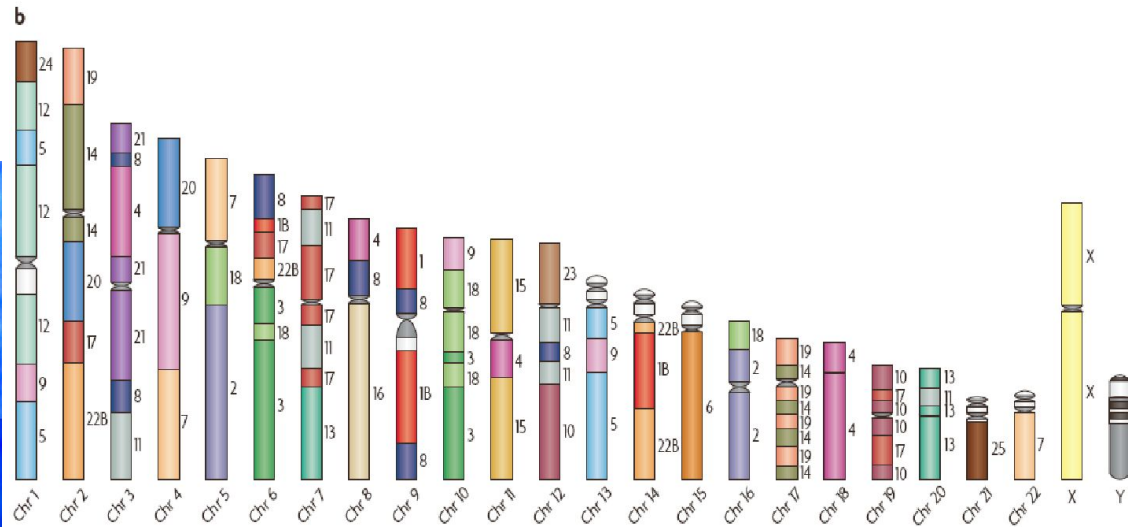
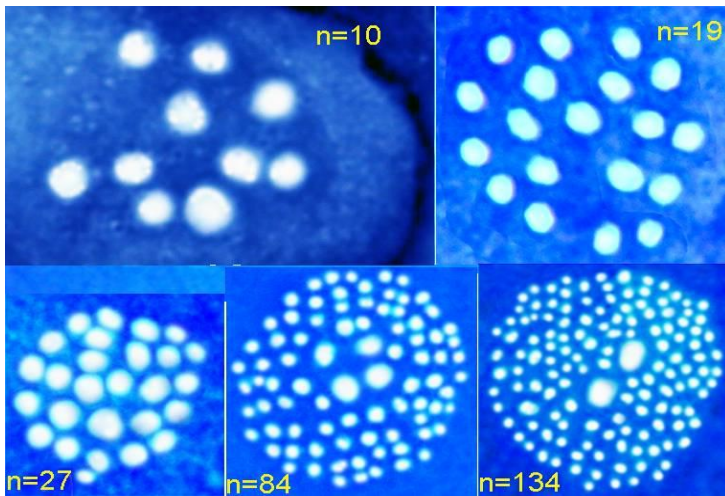
## Bacteria (*Bacillus stearothermophilus*)

### Promoter region

- Shine-Dalgarno box (AGGAGG)
- -10 site (TATAAT)
- -35 site (TTGACA)



- Хромосомы, геномы
- Эухроматин (содержит большинство генов)
- Гетерохроматин
- Центромеры, теломеры, хромосомные плечи, хромосомный бэндинг



# Генетический код

- Кодон, вырожденность кода, понятие синонимичного кодона
- Стоп-кодоны и кодоны инициации

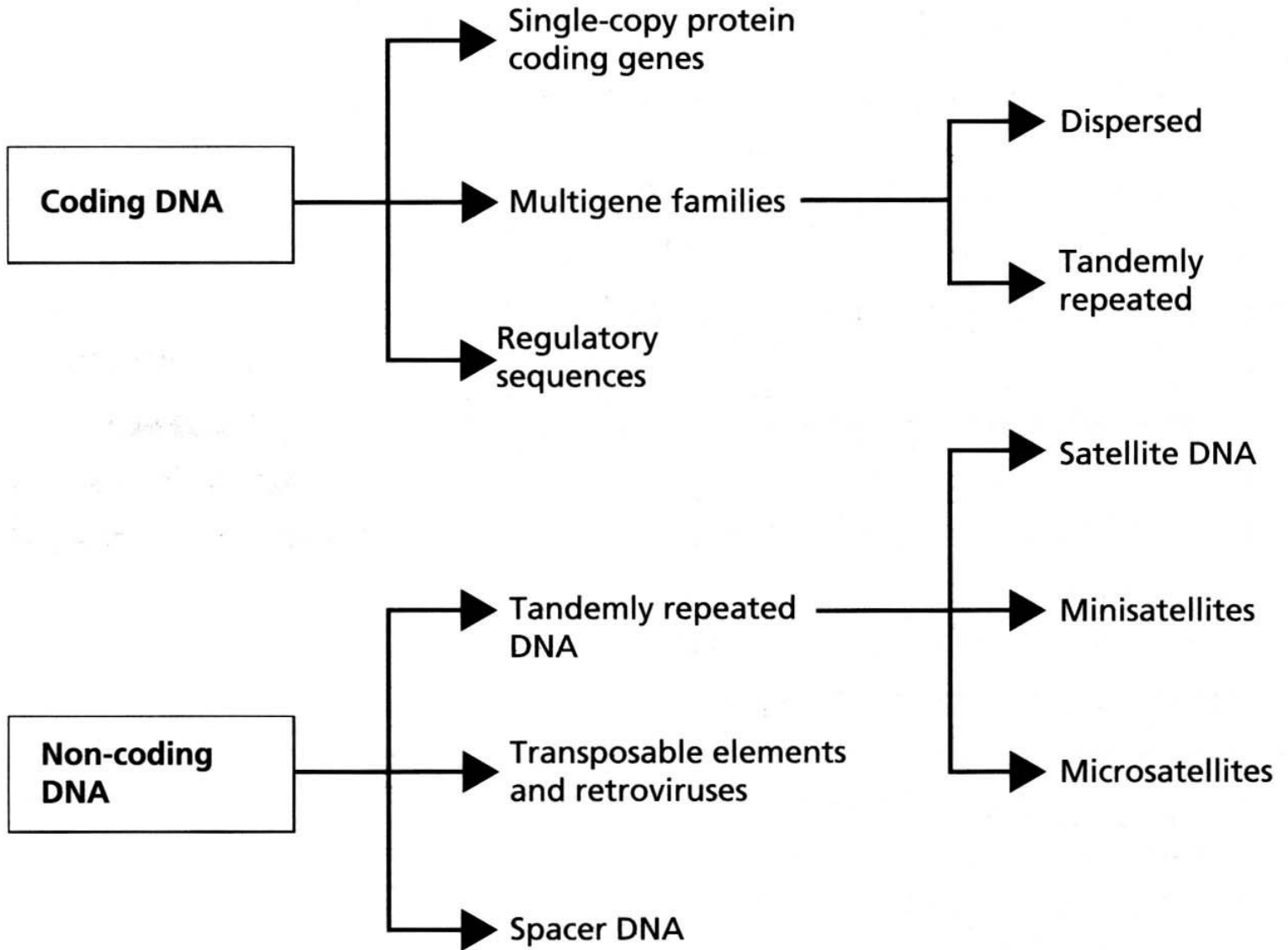
The genetic code.

Codon	Amino acid	Codon	Amino acid	Codon	Amino acid	Codon	Amino acid
UUU	Phe	UCU	Ser	UAU	Tyr	UGU	Cys
UUC	Phe	UCC	Ser	UAC	Tyr	UGC	Cys
UUA	Leu	UCA	Ser	UAA	Stop	UGA	Stop
UUG	Leu	UCG	Ser	UAG	Stop	UGG	Trp
CUU	Leu	CCU	Pro	CAU	His	CGU	Arg
CUC	Leu	CCC	Pro	CAC	His	CGC	Arg
CUA	Leu	CCA	Pro	CAA	Gln	CGA	Arg
CUG	Leu	CCG	Pro	CAG	Gln	CGG	Arg
AUU	Ile	ACU	Thr	AAU	Asn	AGU	Ser
AUC	Ile	ACC	Thr	AAC	Asn	AGC	Ser
AUA	Ile	ACA	Thr	AAA	Lys	AGA	Arg
AUG	Met	ACG	Thr	AAG	Lys	AGG	Arg
GUU	Val	GCU	Ala	GAU	Asp	GGU	Gly
GUC	Val	GCC	Ala	GAC	Asp	GGC	Gly
GUA	Val	GCA	Ala	GAA	Glu	GGA	Gly
GUG	Val	GCG	Ala	GAG	Glu	GGG	Gly

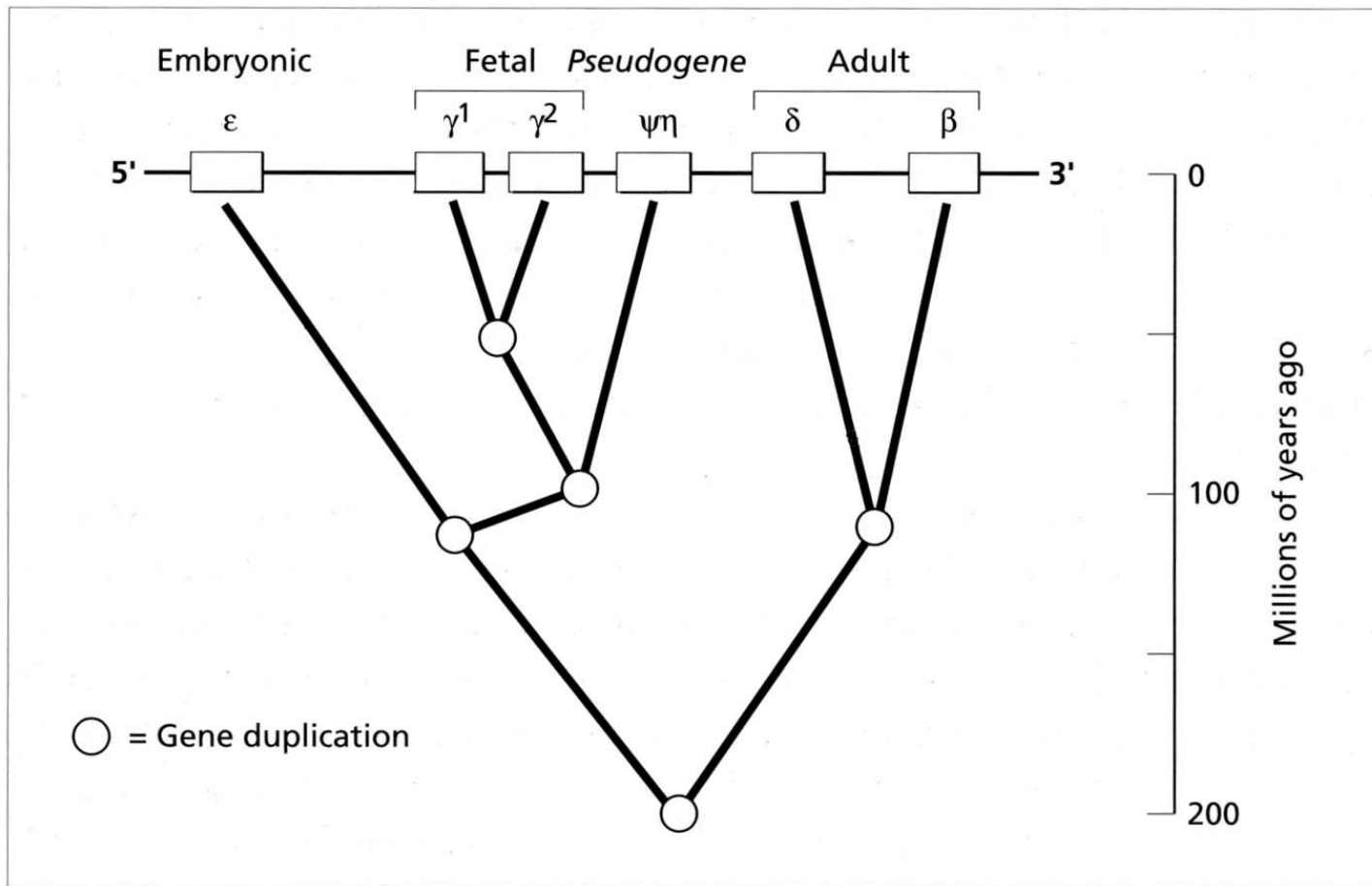
# Генетический код не универсален

Changes from the 'universal' genetic code. Adapted from Jukes and Osawa (1991).

Universal code	Change	Genome	
		Nuclear	Mitochondrial
UGA (Stop)	Trp	<i>Mycoplasma</i>	All except plants
AUA (Ile)	Met		Yeast
	Met to Ile		Metazoans (except echinoderms)
AGR (Arg)	Ser		Echinoderms, platyhelminths
	Stop		Metazoans (except vertebrates)
AAA (Lys)	Asn		Vertebrates
UAR (Stop)	Gln	<i>Acetabularia</i>	Flatworms, echinoderms
		Ciliated protozoans (except <i>Euplotes</i> )	
CUN (Leu)	Thr		Yeasts
CUG (Leu)	Ser	<i>Candida cylindracea</i>	
UAA (Stop)	Glu	Diplomonads	
UAG (Stop)		(except <i>Giardia</i> )	
UGA (Stop)	SeCys*	Vertebrates, bacteria (in special enzymes)	

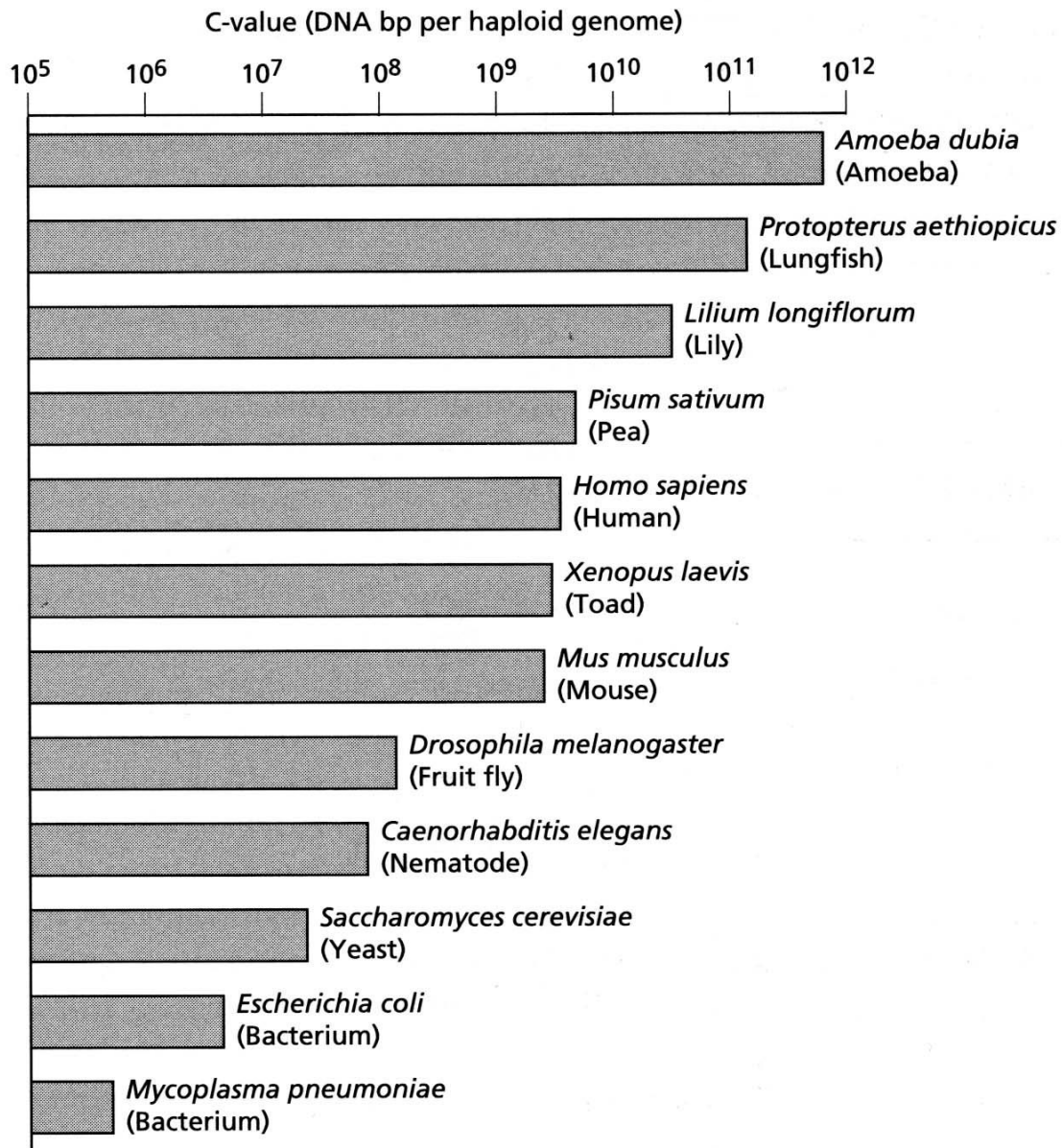


# Псевдогены



Evolution of the human  $\beta$ -globin gene family.



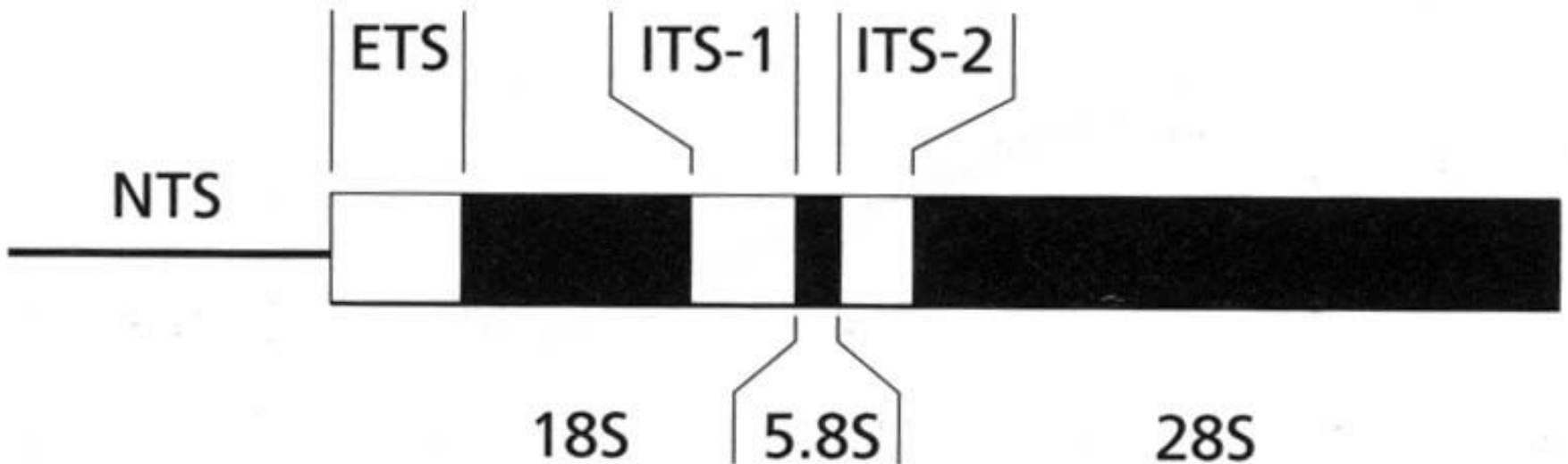


Некодирующая  
ДНК и  
C- парадокс

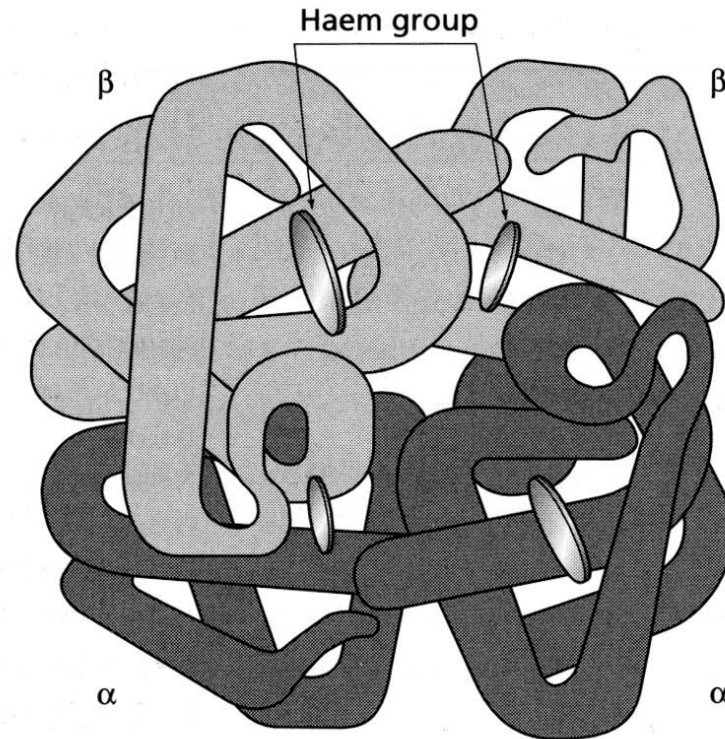
# Кластеры рибосомальной ДНК

Консервативные, переменные и гиперпеременные участки

Множество копий генов. Понятие согласованной (концертной) эволюции.



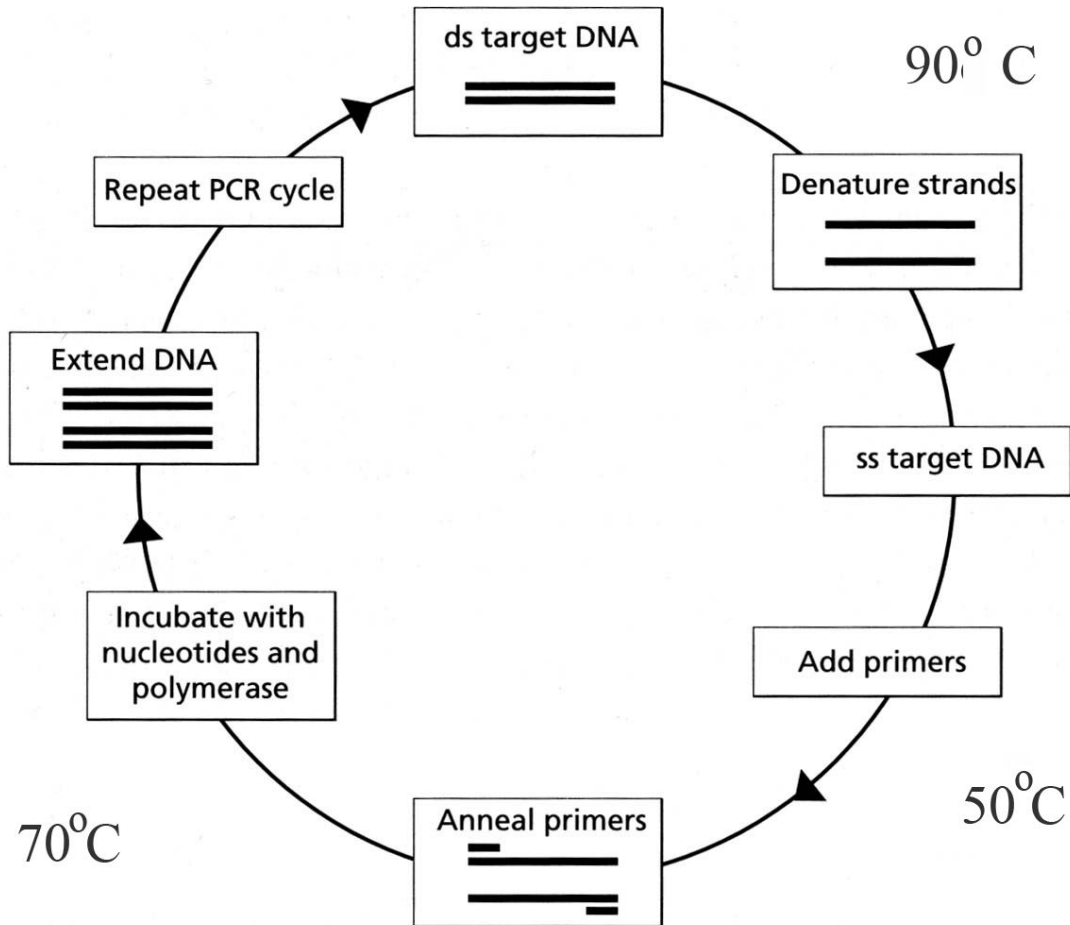
- Полипептиды
- Первичная, вторичная, третичная и четвертичная структура



## Техники ДНК-анализа

- Клонирование ДНК
- ПЦР и секвенирование
- Техники, основанные на электрофорезе
  - RAPD (randomly amplified polymorphic DNA)
  - RFLP (restriction fragment length polymorphism)

# ПЦР



- как на практике перейти от анализа распределения признаков к филогениям?
- Для этого нужны:
  - (1) сами признаки,
  - (2) модели эволюции этих признаков и
  - (3) методы филогенетического анализа, т.е. обоснованные и систематизированные совокупности шагов и действий, которые необходимо предпринять, чтобы на основании изучения признаков и с учетом модели эволюции этих признаков решить поставленную задачу.